

RESÚMENES

XXIV Jornadas Multidisciplinarias de Pediatría

El Hospital hacia nuevos desafíos – 23 noviembre 2022

Síndrome de vena cava superior asociado a Sarcoma de Ewing costal, a propósito de un caso.

García Colinas JM, Otero MB, Rivero Segura M, Sznitowski MS, Lavergne M
CEM 6 Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: Los tumores óseos de pared costal son poco frecuentes en pediatría y mayormente malignos, siendo el sarcoma de Ewing el más prevalente. Éste pertenece al grupo de tumores neuroectodérmicos que, si bien se origina comúnmente a partir de los tejidos óseos, en un 16-18% tiene origen extraóseo. A su vez, la pared torácica es el tercer sitio en frecuencia de presentación. El síndrome de vena cava superior es una manifestación poco frecuente de las neoplasias intratorácicas malignas en pediatría.

Objetivo: Describir un caso de síndrome de vena cava superior secundario a Sarcoma de Ewing costal en un paciente pediátrico.

Caso clínico: Paciente de 12 años, previamente sano, consulta por tumoración torácica izquierda dolorosa de 2 semanas de evolución, asociada a pérdida de peso, astenia y disnea.

Se realizan radiografía y tomografía de tórax evidenciándose velamiento de pulmón izquierdo por masa sólida que desplaza mediastino y silueta cardíaca al hemitórax derecho. Se realiza biopsia y aún con resultado pendiente evoluciona desfavorablemente, presentando síndrome de vena cava superior con dificultad respiratoria severa, deterioro del sensorio y requerimiento de ventilación no invasiva. Recibe quimioterapia de urgencia (carboplatino - etopósido) con respuesta clínica y radiológica favorable. Posteriormente, se obtiene resultado anatómopatológico de Sarcoma de Ewing del quinto arco costal izquierdo. Continúa el tratamiento quimioterápico según protocolo.

Conclusiones: Tener presente las diferentes localizaciones y presentaciones del Sarcoma de Ewing favorece un diagnóstico precoz y mejor pronóstico. Conocer las emergencias hemato-oncológicas, como el síndrome de vena cava superior, permite su diagnóstico e intervención temprana.

Experiencia de realización de pruebas funcionales pulmonares en pediatría en época de pandemia por COVID-19.

Baliatti J, Hidalgo E, Gonzalez N, Pawluk V
División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: Las pruebas de función pulmonar (PFP) generan aerosoles de saliva y secreciones respiratorias, y las maniobras que se realizan se encuentran dentro de las que producen mayor aerosolización de partículas. Debido a la pandemia por COVID-19 fue necesario establecer un protocolo para proteger al personal de salud y los pacientes.

Objetivo: Evaluar resultados del protocolo aplicado en la División Neumotisiología del Hospital Elizalde durante la realización de PFP en el período marzo 2020-2022.

Descripción: Se realizaron 516 PFP en pacientes que resultaba indispensable para tomar una conducta médica impostergable. Se realizó un triage telefónico 24-48 hs previas al turno, repitiéndose el día del estudio y PCR COVID19 24 hs previas. Se otorgaron turnos programados para evitar aglomeración de personas en sala de espera. Al no contar con extracción de aire con presión negativa, se mantuvo las ventanas abiertas. Se limpiaron las superficies (incluyendo las del equipo, teclado, pantalla, otros) entre paciente y paciente con un paño con alcohol al 70%. Cada paciente utilizó un filtro antimicrobiano de alta eficiencia. El personal que efectuó el procedimiento utilizó barbijo N 95 y por arriba un barbijo quirúrgico tricapa; gafas de protección y máscara facial; guantes, camisolín, cofia y botas descartables; que se cambiaron entre paciente y paciente. Se cumplió la secuencia recomendada para el retiro del equipo de protección personal. No hubo contagio en el personal de salud.

Conclusión: en nuestra experiencia la implementación de un protocolo de seguridad para la realización de PFP en niños fue efectiva

Efectos de la introducción de terapia moduladora en fibrosis quística.

Hidalgo E, Ginestet E, Smith S

División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética producida por mutaciones en el gen que contiene la información para sintetizar una proteína denominada CFTR que actúa como un canal localizado en la membrana apical de las células epiteliales en diferentes órganos. Las terapias moduladoras del CFTR han sido desarrolladas para tratar la FQ en su defecto básico: el mal funcionamiento del canal.

Objetivo: Presentar el caso clínico de una paciente con FQ con compromiso grave, que recibe tratamiento modulador.

Descripción: Paciente de 17 años con diagnóstico de FQ al mes de vida, confirmada por dos test del sudor patológicos y molecular DeltaF508/c.580-1G>T (Clases II/V).

Con insuficiencia pancreática y diabetes desde los 8 años. Severo compromiso pulmonar, en 2018 se realizó lobectomía superior derecha y media. Con regular evolución, requirió desde 2019 diez internaciones, con deterioro del Volumen Espiratorio forzado (VEF1) desde 60% en 2019 a 25% en 2021. Se solicitó inclusión en lista de Trasplante pulmonar.

En junio de 2021 inicio triple terapia moduladora (Tezacaftor/Elexacaftor/Ivacaftor).

Al año de seguimiento:

- La función pulmonar, mejoró y se estabilizó en VEF1 32%.
- El número de internaciones y las exacerbaciones fueron menos frecuentes.
- El requerimiento de Insulina pasó de 17 UI a 4 UI por día.
- Índice de masa corporal de 19 kg/m² a 24 kg/m².
- Test del sudor: Cloruro de 92 a 44 mEq/l.
- Calidad de vida mejorada.

Conclusión: A un año del inicio de la triple terapia moduladora la paciente presentó notable mejoría.

Síndrome de hipoventilación obesidad (SHO) en pediatría.

Reporte de dos casos.

Hidalgo E, Aguilar D

División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: El SHO es la forma más grave de compromiso respiratorio inducido por obesidad, es poco frecuente en pediatría y se define como: obesidad (Índice de masa corporal-IMC > 30 kg/m²), hipoventilación alveolar manifiesta como hipercapnia diurna (PaCO₂ > 45 mmHg) y trastornos respiratorios del sueño.

Objetivo: Presentar dos casos clínicos de SHO.

Descripción: CASO 1: Paciente de 9 años, obeso mórbido (IMC: 51 kg/m²), consulto por roncopatía con pausas respiratorias y alteración del sensorio. Se constató acidosis respiratoria con hipercapnia (PCO₂: 81 mmHg/HCO₃-33 meq/l) en vigilia. Se observó hipertensión pulmonar (HTP) severa. Se indicó ventilación mecánica con presión positiva Binivel (BIPAP) y oxígeno. La oximetría mostró hipoxemia persistente, saturación por debajo del 90% del 11% y picos de desaturación graves.

Egreso con BIPAP y oxígeno a 0.5 L/min las 24 horas. Suspendió oxígeno suplementario a los 7 meses de tratamiento, resuelta la HTP.

A un año de seguimiento, presentó oxicapnografía en vigilia normal y síntomas de hipercapnia diurna mejorados. Descendió el IMC a 39 kg/m². Se realizó poligrafía respiratoria durante el sueño sin ventilación, con un índice de apneas obstructivas (IAHO) aumentado con hipoxemia (SatO₂ media 94%) por lo que debió continuar con BIPAP nocturno.

CASO 2: Paciente de 7 años con IMC de 36 kg/m², asintomática, presentó hipercapnia en vigilia, por gasometría (pCO₂ 55 mmHg 28.8/HCO₃ 28) y medición de ETCO₂ continua, poligrafía respiratoria con IAHO aumentado, sin hipoxemia. Presentó ecocardiograma normal. Se indicó equipo de BIPAP nocturno.

Conclusión: Ambos casos corresponden a SHO en los extremos del espectro de presentación clínica por lo que es importante la sospecha diagnóstica, aun en pacientes obesos asintomáticos. Además del soporte respiratorio, la evolución depende del manejo nutricional, siendo fundamental el abordaje multidisciplinario.

Lactancia materna y cianosis en neonatos

Abdo Ferez MM; Alvarez V; Arias A; Burgos K; Caccaviello K; Calabro D, Chebaia M, Gointandia F; Lopez M; Navas M; Obeid C; Trovato M.
Servicio Foniatría Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: En los recién nacidos la función relacionada con la ingestión se caracteriza por el acto motor reflejo de succión-deglución-respiración. Su presencia es vital para asegurar la lactancia materna como forma ideal y natural de aportar los nutrientes para un crecimiento y desarrollo saludable.

Objetivo: Describir la evaluación y seguimiento fonoesatomatológico en un neonato con un episodio de cianosis durante la alimentación con pecho materno.

Caso clínico: Se presenta el caso clínico de un neonato RNT PAEG (39/3740) quien a los 26 días de vida consulta por episodio (menor a 1 minuto) de cambio de coloración y pausa respiratoria con cianosis peribucal mientras se alimenta con pecho materno que cede con maniobra de reanimación.

Se administra protocolo de evaluación fonoesatomatológico en el que se observa:

Estudio morfológico: mucosa rosada, frenillo lingual corto y tono conservado.

Estudio reflejo: búsqueda, succión, deglución, nauseoso presente, tusígeno retrasado.

Estudio funcional no nutritivo: succión débil y transicional.

Estudio funcional nutritivo alimentario con pecho: parámetro de seguridad y eficiencia conservada, competencia alterada y confortabilidad en riesgo.

Se realiza IC con cirugía para resección de frenillo lingual dado que dificulta la técnica alimentaria con pecho materno.

Se realiza reevaluación luego del procedimiento quirúrgico obteniendo mejora en el parámetro de competencia, sinergias presentes y eficientes, succión-deglución-respiración rítmica con patron IDE y morfología lingual en función conservada.

Conclusión: Una de las causas de alteración funcional alimentaria en neonatos puede ser el frenillo lingual corto, el cual en este caso afecta la competencia con riesgo en la confortabilidad. La intervención fonoesatomatológica temprana y oportuna contribuye a sostener la alimentación por VO de forma segura, competente, eficiente y confortable.

Intervención Fonoesatomatológica en lactantes con comorbilidad.

Abdo Ferez, MM; Alvarez, V; Caccaviello, K; Iñigo, MA; Lopez, M; Navas, M; Molinatti, E; Obeid, C; Trovato, M; Unzaga, S; Zunino, MV
Servicio Foniatría Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: Los lactantes con complicaciones en su estado de salud pueden presentar

dificultades con la alimentación. Aquellos que presenten parálisis cordal es posible que retrasen el acceso a la alimentación oral, al vínculo familiar y su impacto en el alta de internación. Una vez externados debe continuar la vigilancia de las habilidades alimentarias cruciales para el neurodesarrollo.

Objetivo: Describir evaluación y seguimiento fonoesatomatognático en lactante con trastorno deglutorio asociado a parálisis cordal.

Caso clínico: RNT/ PAEG (37SG/2770 gr), APGAR 8/9 presenta polineuropatía sensitivo-motora en estudio, con requerimiento de ventilación continua por apneas centrales, parálisis cordal bilateral congénita e hipotonía. ARM 4 días, al 5 día se realiza TQ. Alimentación por SNG hasta 6 meses.

Estudio morfológico: Estructuras conservadas con hipotonía oro-facio-lingual.

Estudio reflejo: succión débil, deglutorio y nauseoso presentes, tusígeno ausente.

Estudio funcional no nutritivo: succión débil.

Estudio funcional nutritivo alimentario: Líquido (200 ml leche) y semisólido: postura corporal sedente media con sostén cefálico y rotación cráneo-cervical, competencia y eficiencia alteradas, confortabilidad y seguridad conservada. Entidad Fisiopatológica: Trastorno Deglutorio.

Actualmente ingiere hasta 50/200 ml vía oral y se encuentra en proceso de aprendizaje con semisólido asistiendo a tratamiento en forma ambulatoria con frecuencia semanal.

Conclusión: El caso presenta trastorno deglutorio por alteración en sinergias musculares que permiten movilización y transporte del alimento aún presentando traqueotomía y parálisis cordal, de manera segura, lo cual impacta en la eficiencia, progresión de peso por vía oral. El abordaje temprano y oportuno contribuye a sostener la alimentación por vía oral optimizando las funciones orales para la ingesta.

Cordoma desdiferenciado: a propósito de un caso

Bandin M, Benavidez L, Rivero Segura M, Sznitowski S, Lavergne M
CEM 6 Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: El cordoma es un tumor óseo maligno originado de remanentes de la notocorda localizado más frecuentemente a nivel sacrococcígeo (50%), base de cráneo (30%) y en columna (15%) 1,2. Se presenta principalmente en hombres adultos, representando los casos pediátricos sólo un 5%. Es de baja frecuencia aunque alta recurrencia por ser irreseccables en su totalidad, otorgándole carácter agresivo. Por su típico crecimiento lento, el diagnóstico es generalmente tardío. Existen 3 tipos: clásico, condroide y desdiferenciado. El tratamiento consiste en la resección quirúrgica completa, frecuentemente inviable dada la proximidad a estructuras nobles. En caso de resección incompleta se debe complementar con radioterapia para lograr la remisión.

Objetivo: Describir caso de cordoma desdiferenciado en una paciente pediátrica.

Caso Clínico: Paciente de 8 años, previamente sana, consulta por astenia, pérdida de peso, disgeusia y debilidad muscular de 4 días de evolución. Se realiza TAC cerebral demostrando imagen tumoral en base de cráneo con extensión y compromiso cervical hasta C3, involucrando estructuras adyacentes y compresión del tronco encefálico. Evoluciona súbitamente con síndrome de compresión medular. Se realiza cirugía descompresiva de urgencia y toma de biopsia. La anatomía patológica informa cordoma desdiferenciado. Posteriormente, inicia radioterapia y seguimiento interdisciplinario.

Conclusión: Si bien es un tumor infrecuente en pediatría debe considerarse como posible diagnóstico diferencial ante compresión medular o alteración de pares craneales. Por ser un tumor de crecimiento lento, los síntomas pueden estar ausentes o ser inespecíficos por períodos prolongados.

Hematoma septal en pediatría: presentación de 3 casos clínicos

Gomez F, Vega Martari M, Michalski J, Cruz D, Pisa V, Ramirez Z
División Otorrinolaringología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: Los hematomas y abscesos septales constituyen una urgencia en rinología y requieren tratamiento quirúrgico temprano debido al riesgo de complicaciones infecciosas, funcionales y estéticas. Su principal etiología es el traumatismo nasal.

Objetivo: Describir tres casos clínicos de hematoma septal y sus complicaciones

Caso Clínico 1: Niña de 3 años con antecedente de traumatismo nasal de dos semanas de evolución, consulta en múltiples centros por inicio de ronquidos, insuficiencia ventilatoria nasal y rinorrea tras el mismo. Requiere drenaje quirúrgico, se envía material a cultivo con rescate de *Streptococcus intermedius* y *Streptococcus pneumoniae*. Presenta nariz en silla de montar como secuela.

Caso clínico 2: Niña de 5 años con antecedente de traumatismo nasal consulta por insuficiencia ventilatoria nasal bilateral de un mes de evolución. Consulta en múltiples centros al agregar rinorrea y fiebre. Se indica drenaje quirúrgico de urgencia, se envía muestra a cultivo con rescate de *Staphylococcus aureus*, completa tratamiento antibiótico. Presenta nariz en silla de montar como secuela.

Caso clínico 3: Niña de 7 años, previamente sana, consulta por insuficiencia ventilatoria bilateral de cuatro días de evolución. Refiere antecedente de traumatismo nasal hace 13 días. Se realiza diagnóstico de hematoma septal, se indica drenaje quirúrgico de urgencia, se envía muestra a cultivo con rescate de *Haemophilus influenzae*.

Conclusión: La demora diagnóstica y el bajo nivel de alerta ante un trauma nasal aumenta el riesgo de complicaciones funcionales y estéticas. Resulta de suma importancia la derivación al otorrinolaringólogo de forma inmediata ante la sospecha diagnóstica.

Hipoacusia neurosensorial unilateral congénita y sus repercusiones.

Presentación de casos clínicos

Bianchi F, Hermida A, Juchli M, Cohen D, Spini R, Arias E
División Otorrinolaringología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Objetivo: Describir la importancia de la audición binaural y por lo tanto, del diagnóstico precoz de la hipoacusia neurosensorial unilateral (HNSU) congénita en niños.

Introducción: La audición binaural facilita la localización del sonido, la comprensión del lenguaje y la orientación en el espacio entre otras.

La incidencia de recién nacidos hipoacúsicos es de 1,86 cada 1000 nacidos vivos en países en vías de desarrollo. La falta de audición binaural tiene un impacto negativo en las habilidades complejas del lenguaje repercutiendo en la comunicación y la calidad de vida del niño. Las dificultades se manifiestan principalmente en ambientes ruidosos como el colegio.

Dentro de las causas más frecuentes de hipoacusias congénitas se encuentran: malformaciones de oído externo, citomegalovirus congénito, malformaciones de oído interno. Dentro de estas últimas las más frecuentes son: estenosis del conducto del nervio coclear (70%), malformaciones cocleares (20%) y estrechez del conducto auditivo interno (17%).

Casos Clínicos: 1) Paciente de 4 años con HNSU congénita izquierda a causa de displasia de Mondini completa. Presenta lenguaje conservado, es usuaria de otoamplifonos desde los 2 años. Presenta problemas de conducta y límites con regular desempeño escolar.

2) Paciente de 4 años con HNSU congénita derecha a causa de hipoplasia del nervio vestibulococlear derecho. Presenta retraso del lenguaje, discurso desorganizado, problemas de conducta y regular desempeño escolar.

Conclusión: El diagnóstico y equipamiento precoz en niños con HNSU es de suma importancia, ya que la audición binaural es fundamental para el correcto desarrollo y evolución tanto del lenguaje verbal como no verbal, conducta e integración en la sociedad.

Tratamiento endoscópico de quiste aracnoideo dorsolumbar: presentación de caso

Gimbatti R; Vásquez V; Lavella X; Altese M; Landoni O; Houssay A

Neurocirugía Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: los quistes aracnoideos epinales (QAE) representan una causa infrecuente de compresión medular. Su origen puede ser congénito o adquirido. Los QAE se clasifican en extradurales (con o sin compromiso de una raíz nerviosa) o intradurales.

Objetivo: presentar un caso de quiste aracnoideo gigante dorsolumbar y su tratamiento.

Presentación de Caso: Paciente de 7 años que consulta por paraparesia y aumento de la base de sustentación. Steppage bilateral. RMN evidencia quiste aracnoideo extradural que se extiende desde D9 a S3 desplazando anteriormente la médula espinal y raíces de la cauda equina (imagen 1.A) con brecha dural a nivel radicular L1 derecho. Se realizó abordaje mínimo (incisión de 3,5 cm) con hemilaminectomías T11-L1 (imagen 1.B) y cierre de fístula mediante visión endoscópica (imagen 2 - flecha). La paciente evoluciona con resolución del cuadro clínico y con control imagenológico que evidencia resolución del quiste aracnoideo.

Conclusión: Debido a la baja prevalencia de esta patología el tratamiento óptimo continúa en discusión, siendo la cirugía mínimamente invasiva una alternativa válida para la resolución con una baja morbilidad.

Resolución quirúrgica de malformación arterio-venosa de fosa posterior: a propósito de un caso

Gimbatti R; Vásquez V; Lavella X; Altese M; Landoni O; Houssay A
Neurocirugía Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: las malformaciones arterio-venosas (MAV) localizadas en la fosa posterior son infrecuentes. A pesar del origen congénito de las MAV, solo un 20% se diagnostican en la infancia o adolescencia. La forma de presentación es fundamentalmente debido a los síntomas secundarios a la hemorragia por ruptura. La localización infratentorial se asocia a una morbi-mortalidad elevada.

Objetivo: Presentar un caso de un hematoma de fosa posterior secundario a la ruptura de una MAV y su resolución.

Caso Clínico: paciente femenina de 10 años que se presenta con cefalea, vómitos y deterioro de conciencia inmediatamente posterior. Ingresada derivada en ARM con pupilas mióticas y respuesta motora de decerebración. TAC de ingreso que evidencia hematoma de fosa posterior con volcado ventricular. Se toma conducta quirúrgica de urgencia realizando craniectomía descompresiva de fosa posterior y colocación de derivación ventricular externa. En pos de definir la etiología se realiza angiografía digital cerebral en donde se identifica lesión vascular en territorio distal de arteria cerebelosa superior izquierda. Se programa la exéresis mediante un abordaje supra-cerebeloso infratentorial y posteriormente la colocación de una derivación ventrículo-peritoneal. La anatomía patológica del material remitido no fue concluyente. La paciente intercurrió en la internación con múltiples interurrencias infectológicas. Actualmente continúa en rehabilitación ambulatoria.

Conclusión: las MAV infratentoriales representan un desafío diagnóstico y terapéutico. La cirugía continúa teniendo un rol clave en el tratamiento pese al desarrollo de las técnicas endovasculares o radiocirugía.

Pacientes con bronquiolitis obliterante postinfecciosa (BOPI) oxigenodependientes durante la pandemia por COVID-19

Hidalgo LE, Sartori G
División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: El seguimiento de pacientes con BOPI requiere la detección precoz de signos de alarma en la consulta como la aparición de disnea o el mal progreso de peso. Durante la pandemia, las barreras de movilidad e institucionales obstaculizaron los controles y las intervenciones oportunas.

Objetivos: Describir la evolución de dos niños con BOPI tras dos años de pandemia.

Descripción: CAS01: Paciente con diagnóstico de BOPI por Adenovirus, VSR e Influenza, a los 20 meses de edad, egresando con oxigenoterapia domiciliaria (OTD). Realizo controles hasta febrero de 2020. Regreso en febrero de 2022. No cumple OTD y presentaba mal progreso de peso. Se interna por exacerbación respiratoria y se completan estudios, la tomografía muestra patrón en mosaico y atelectasia crónica con bronquiectasias. Con adherencia mejorada a controles y OTD, logro aumentar de peso y valores de saturación con O₂ estables.

CAS02: Paciente con diagnóstico de BOPI por VSR a los 6 meses de vida. Curso numerosas internaciones, requiriendo a los 2 años OTD. Realizo controles hasta diciembre de 2019 donde pierde seguimiento. Se interno en agosto de 2022, a los 8 años, por exacerbación. No cumple indicación de OTD, mostrando signos de cronicidad con empeoramiento clínico y radiológico. Presento hipoxemia durante el esfuerzo, lo que empeora su calidad de vida y no concurría a la escuela.

Conclusión: El aislamiento por COVID-19 influyo negativamente en la adherencia a controles, a la OTD y como consecuencia en la evolución de estos pacientes, a pesar de haber presentado menor número de exacerbaciones.

Osteoblastoma en Columna Vertebral

Vasquez V, Gimbatti R, Landoni O, Altese M, Lavella X, Houssay A
Neurocirugía Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: El polimorfismo en la presentación clínica de los osteoblastomas y su rareza, hacen que el diagnóstico sea dificultoso, si sumamos que la presentación es un cuerpo dorsal alto y que la necesidad de resección quirúrgica para diagnóstico con estabilización es necesario, la posibilidad de resolver el caso se vuelve extremadamente complejo.

Objetivo: Presentar un caso de resolución quirúrgica de un Osteoblastoma vertebral con las dificultades de diagnóstico y tratamiento.

Caso clínico: Presentamos el caso de un joven de 16 años con diagnóstico de aplastamiento vertebral T4, planificamos un abordaje anterolateral para abordar la lesión y realizar una toma de muestra diagnóstica y estabilizar la columna, realizamos una simulación en biomodelo impreso 3D. Debido al diagnóstico tardío y a la agresividad del tumor se decidió una reacción total de T4 y cambiar el soporte anterior.

Conclusión: Los osteoblastomas son tumores de rara aparición y la resección total es la base del tratamiento, la implementación de biomodelos 3D en la planificación proporcionan una reproducción de la anatomía ósea fiel y permiten predecir complicaciones.

Planificación Quirúrgica con Impresión 3D en Neurocirugía

Vasquez V, Gimbatti R, Landoni O, Altese M, Lavella X, Houssay A
Neurocirugía Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Objetivo: Las patologías complejas de cráneo y columna involucra un conocimiento y percepción anatómico muy amplio, mas aun cuando nos referimos a deformidades como creneosinostosis o escoliosis, un error durante la cirugía puede ser catastrófico pero remediable. El objetivo es presentar una serie de casos planificados mediante modelado e impresión 3D y sus resultados.

Introducción: El planeamiento quirúrgico actual esta siendo cambiado por el avance de la tecnología, el diseño y la fabricación de modelos anatómicos precisos a escalas reales creados mediante software utilizando imágenes 3D permiten la simulación quirúrgica precisa de la intervención en columna o cráneo.

La impresión 3D convierte los planos virtuales en réplicas anatómicas idénticas o implantes personalizados mediante el uso de una variedad de materiales que pueden simular tejido óseo u otros.

Materiales y métodos: Se incluyeron solo casos complejos (se define como aquellos casos que requieran 2 cirujanos senior). Presentamos 3 casos de craneosinostosis (2 escafocefalias, 1 trigonocefalia) y 3 cifoescoliosis (torticolis, EOS, EIA), Realizamos la planificación prequirúrgica mediante la utilización de software free e impresión 3D PLA a partir de la reconstrucción de imágenes DICOM en cada caso, practicamos las sagitotomías, avance fronto-orbitario, colocación de tornillos pediculares y el estudio de las posibles complicaciones con identificación y emulación de posibles errores en la cirugía.

Conclusión: Los modelos de impresión 3D proporcionan una reproducción de la anatomía ósea y matices patológicos muy específicos. Su utilización para la formación y la planificación quirúrgica, mejora la seguridad y resultados del procedimiento.

Vincristina relacionada con Síndrome de Encefalopatía

posterior reversible (PRES): presentación de 5 casos pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA)

Pigliapoco V

División Farmacia Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: Vincristina es un alcaloide de la vinca. PRES define una entidad clínicoradiológica caracterizada por cefalea, confusión, convulsiones, hipertensión y pérdida de la visión, con imágenes en la resonancia magnética cerebral de edema predominantemente en la sustancia blanca parietooccipital.

Objetivo: Presentar 5 casos de pacientes con LLA que desarrollaron PRES luego de recibir vincristina, analizar la causalidad del evento adverso y la intervención del farmacéutico como integrante del equipo de hematología y del comité de farmacovigilancia.

Materiales y métodos: Presentación de lo observado. Se analizaron cinco casos clínicos de pacientes entre 7 y 13 años de edad con LLA recibiendo quimioterapia según protocolo, todos recibieron vincristina y días posteriores presentaron status convulsivo, hipertensión, encefalopatía, cefalea, vómitos. Todos los pacientes requirieron asistencia en unidad de cuidados intensivos, con ventilación mecánica no invasiva y un caso requirió ventilación mecánica invasiva. Todos los pacientes lograron recuperarse ad intregum.

Resultados: El farmacéutico intervino analizando posibles interacciones y efectos adversos, realizando búsqueda bibliográfica relacionada con PRES y vincristina, reportando los casos a ANMAT y al laboratorio elaborador. El laboratorio elaborador, analizó los lotes de vincristina, analizó la causalidad de las reacciones adversas por medio del algoritmo del Naranja, al igual que ANMAT y el Farmacéutico y fueron imputadas como posiblemente relacionadas. Las reacciones adversas presentadas no aparecían descriptas en el prospecto de vincristina, por lo que ANMAT solicita al laboratorio que actualice el prospecto.

Conclusiones: En este trabajo se destaca la importancia del Farmacéutico como integrante del equipo de hematología y farmacovigilancia para reportar los posibles eventos adversos asociados a la quimioterapia. Con la intervención del farmacéutico, se logró que ANMAT indique al laboratorio elaborador la inclusión del posible evento adverso al prospecto del medicamento.

Descripción de los resultados de variantes genéticas en 36 pacientes incluidos en el primer screening molecular de obesidades monogénicas en el Hospital de Niños Pedro de Elizalde

Andres ME, Grimberg N, Politei JM, Cuello J, Marino P, Cattoni N, Arzamendia ML.

Nutrición y Diabetes Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: la obesidad monogénica (OM) sindrómica y no sindrómica esta caracterizada por una obesidad severa de inicio temprano con conducta alimentaria anormal y trastornos endocrinos, cognitivos, cardíacos y oculares entre otros. Las variantes genéticas están implicadas en 5-30 % de los casos de obesidad grave de aparición temprana según las poblaciones exploradas. El interés de la comunidad médica se ha incrementado luego de la aprobación de terapias efectivas para la reducción de peso en estos pacientes.

Objetivo: reportar características demográficas, antropométricas y clínicas de pacientes incluidos en el primer screening molecular para OM realizado en nuestro Hospital.

Material y método: los criterios de inclusión para envío de muestras fueron la presencia de hiperfagia y obesidad temprana. Se incluyen en el panel molecular 136 genes relacionados a OM. Se estudiaron características neurocognitivas, endocrinológicas, oculares, cardíacas y esqueléticas.

Resultados: Fueron incluidos 36 pacientes (20H y 16M) con edad media de fue 9.2 años (rango 1-18.9). El IMC (media) fue 36.8 (rango 21-103). Se observó polidactilia en 2/35, alteraciones en el fondo de ojo 1/20, cardiopatía 3/21, hipogonadismo 1/19, retraso mental 16/27, DBT 3/31, malformaciones renales 4/21, acantosis 11/36.

Conclusiones: las OM pueden clasificarse como sindrómicas o no sindrómicas, la descripción de las manifestaciones clínicas al momento del estudio molecular puede ayudar a la búsqueda de una correlación genotipo/fenotipo.

Descripción de los resultados de variantes genéticas en 36 pacientes

incluidos en el primer tamizaje molecular de obesidad monogénica en el Hospital de Niños Pedro de Elizalde

Andres ME, Grimberg N, Franchello A, Cuello J, Strasnoy I, Salgueiro L.
Nutrición y Diabetes Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La obesidad monogénica sindrómica y no sindrómica son causa rara de obesidad severa de inicio temprano en niños. Es posible que la forma no sindrómica de obesidad monogénica no se distinga de otras formas de obesidad grave sin un análisis genético, especialmente si los pacientes no presentan anomalías físicas ni retrasos en el desarrollo.

Objetivo: informar los resultados de un tamizaje con panel genético para obesidad en niños con obesidad severa de inicio temprano en el Servicio de Nutrición y Diabetes

Métodos: Los niños con obesidad grave (IMC >pc97/SZ >3) y de aparición temprana fueron evaluados mediante un panel personalizado de ADN dirigido basado en secuenciación de Next Generation Sequencing y Sanger Sequencing Technology, Prevention Genetics, EEUU, para 136 genes conocidos relacionados con obesidad.

Resultados: se incluyeron 36 pacientes (20M y 16M). Edad media 8,9 ± 5,4 años (rango 1-18,9 años), peso 71 kg, IMC medio 34,3 ± 11,89 (rango 21-103) IMC SZ: 5,26. De 36 paneles estudiados, 4 fueron negativos y 32 mostraron alguna variante. Se informaron 64 variantes: 8 como patogénicas o probablemente patogénicas y 56 con significado incierto. Los genes que mostraron mutaciones patogénicas o probablemente patogénicas fueron: GNAS, ALMS1, MECP2, MC4R, CEP290, BBS2.

Conclusiones: El 89% de los paneles presentaron variantes genéticas, 8 de las 64 variantes descritas fueron patogénicas.

Reporte de caso de hallazgo de variante MECP2 en dos hermanas con asociación al gen SEMA 3E. Hospital de Niños Pedro de Elizalde.

Andrés ME, Ormazabal M, Grimberg N, Taberner P, Cuello J, Braguinsky L.
Nutrición y Diabetes Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La obesidad monogénica sindrómica y no sindrómica se caracteriza por una obesidad severa de inicio temprano con conducta alimentaria anormal y trastornos endocrinos, cognitivos, cardíacos y oculares, entre otros. Las variantes genéticas están implicadas en el 5-30 % de la obesidad grave de aparición temprana, según las poblaciones exploradas

Objetivo: reportar la variante MECP2 en dos hermanas con asociación al gen SEMA 3E

Casos clínicos: 2 pacientes femeninas, hermanas. Ambos presentan retraso mental (RM), trastornos del comportamiento, trastornos del lenguaje e hiperfagia.

Paciente 1 (MR): edad: 11a, pretérmino. Epilepsia. Hipotonía. Astigmatismo y miopía.
EF: Nariz dorso corto, arco de cupido poco marcado, dientes mal posicionados, hipertelorismo, cejas tupidas. Acantosis. IMC >+3SZ.

Paciente 2 (SR): edad 8a, pretérmino. Hipotonía.
EF: acantosis en cuello y axila, giba. IMC: >+3 SZ
AF: madre obesidad mórbida.

Resultados: variante de significado incierto en MECP2 (A140V) ya descrita en la literatura en algunas familias con RM inespecífico ligado al cromosoma X. En ambas hermanas se describe asociado un SEMA3E (significado incierto)

Conclusión: La variante (A140V) en MECP2 ha sido reportada asociadas a RM ligado al cromosoma X no sindrómico. Este es el primer estudio que describe esta variante en pacientes con obesidad severa con hiperfagia. Son necesarios más estudios para descartar otras causas que puedan explicar los síntomas.

A propósito de un caso: Ataxia Espástica Autosómica

recesiva de Charlevoix-Saguenay

Pruscino F., Cabrera L., Daza C., Gonzalez B., Holsman N., Atanacio N., Piemonte S., Villanueva M., Nasif S.
Neurología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) se asocia a mutaciones del gen SACS caracterizándose por inestabilidad en la marcha a edades tempranas, disartria, espasticidad, neuropatía sensorial motora distal, nistagmo horizontal y cambios retinianos.

Objetivos: Describir la presentación clínica de una paciente con ARSACS.

Caso clínico: Presentamos el caso de una paciente de 13 años, sin antecedentes perinatólogicos ni familiares de relevancia, con antecedente de déficit intelectual leve y epilepsia desde los 7 años. Refiere retraso de pautas neuromadurativas, con deambulación a los 2 años con aumento de base de sustentación y caídas frecuentes.

Al examen neurológico presenta nistagmo horizontal, disartria, disminución de la fuerza distal, hipotrofia de eminencia tenar e hipotenar, dedos en martillo, paraparesia espástica con hiperreflexia rotuliana, arreflexia aquilea, pie cavo bilateral, ataxia estática y cinética, y Romberg positivo.

En la RMN de cerebro y médula se observa profundización de las folias cerebelosas superiores de ambos hemisferios cerebelosos y leve acentuación de la cifosis dorsal.

Electromiograma compatible con polineuropatía desmielinizante con signos de denervación crónica.

Estudio de secuenciación exómic completa con dos variantes probablemente patogénicas, en heterocigosis, en gen SACS (c5037_5038del y c4684del).

Conclusión: En niños con ataxia de aparición temprana asociada a paraparesia espástica y neuropatía periférica, se debe incluir ARSACS como diagnóstico diferencial. Se propone tratamiento de apoyo y consejo genético para la familia.

A propósito de un caso: encefalitis necrotizante aguda en paciente con SARS-COV-2

Gonzalez B., Pruscino F., Cabrera L., Daza C., Holsman N., Atanacio N., Villanueva M.
Neurología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Materiales y métodos: Se presenta el caso de un paciente con características clínicas y radiológicas de ANE, con aislamiento de SARS-CoV-2 en secreciones nasofaríngeas.

Resultados: La ANE se caracteriza por encefalopatía fulminante, coma y cambios necróticos, bilaterales y simétricos a nivel de parénquima cerebral.

Se han descrito casos de infección por SARS-CoV-2 con afectación tanto directa como indirecta a nivel del sistema nervioso.

Presentamos el caso de un paciente masculino de 2 años de edad, previamente sano que comienza con vómitos incoercibles, fiebre y movimientos tónico-clónicos generalizados.

En LCR se evidencia: 5 elementos, proteinorraquia de 1g/l y láctico de 45 mg/dl, con virológico y cultivo negativo.

PCR de secreciones nasofaríngeas positivo para SARS-CoV 2.

Se realiza RMN de encéfalo que informa compromiso de sustancia blanca hemisférica, incluyendo cuerpo calloso, cápsulas internas y pedúnculos cerebrales y cerebelosos, con hiperintensidad en T2 y FLAIR e hipointensidad en T1, sin realce. A nivel bitalámico, hiperintensidad en T1 y alteración de susceptibilidad magnética sugiriendo restos hemáticos.

Evoluciona desfavorablemente, y fallece luego de 5 días de internación por paro cardiorrespiratorio.

Conclusión: Considerando la baja sensibilidad de aislamiento de SARS-CoV-2 en LCR, es importante pensar en ANE en pacientes con rescate viral en secreciones nasofaríngeas y con síntomas de encefalopatía aguda rápidamente progresiva aun con LCR negativo.

Otomastoiditis tuberculosa. A propósito de 2 casos

Lopez, A. Hidalgo, LE. Macha, E, Pawluk V, Gonzalez N.
División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La tuberculosis (TB) ótica representa menos del 1% de las TB extra pulmonares, su diagnóstico suele retrasarse por la baja prevalencia y similitud clínica con otros procesos infecciosos del oído medio.

Objetivo: Describir dos casos clínicos de TB ótica en pediatría.

Caso clínico 1: Adolescente de 15 años consulto por descenso ponderal, tos y otorrea izquierda de 2 meses de evolución. En otoscopia se observó perforación timpánica con presencia de granulomas. En líquido ótico se aisló M.TB sensible a isoniacida y rifampicina (HR). Se acompañó de TB pulmonar cavitaria con baciloscopia de esputo y cultivo positivo. Desarrollo resistencia a H por regular adherencia al tratamiento. Secuela: hipoacusia.

Caso clínico 2: Nina de 14 meses, consulto por fiebre, dificultad respiratoria y otorrea, refirió contacto conviviente con TB (bacillfero). En otoscopia izquierda se observó supuración y lesión granulomatosa. En TC de peñasco: otomastoiditis crónica asociado a secuestro óseo. En Rx tórax: consolidación de lóbulo medio, y en contenido gástrico se aisló M.TB sensible a HR. Tratamiento: HR+etambutol y moxifloxacina por hepatotoxicidad. Presento buena evolución clínica. Secuela: hipoacusia.

Conclusión: Los pacientes presentaron manifestaciones clínicas de otitis media crónica, con otorrea persistente sin respuesta a antibioticoterapia, lo que debe hacer sospechar TB, en especial si hay antecedentes epidemiológicos de contacto. El estudio de muestras óticas para histología y microbiología fueron de utilidad para la confirmación diagnóstica.

Tuberculosis abdominal. Presentación de 2 casos

Pimentel Soto, I; Hidalgo, LE; Macha, E; Alvarez P, S, Pawluk V, Gonzalez N
División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La tuberculosis (TB) abdominal, representa el 1- 3% de los casos de TB, se presenta con síntomas y signos inespecíficos, de forma subclínica; el diagnóstico constituye un desafío.

Objetivo: Presentar 2 casos clínicos de TB abdominal.

Caso 1: niño de 3 años previamente sano, ingreso con diagnóstico de suboclusión intestinal, sin respuesta al tratamiento médico. Se realizó laparotomía exploradora con apendicetomía y biopsia ganglios mesentéricos. La anatomía patológica informo granulomas necrotizantes caseificantes tuberculoides. Cultivo de ganglio: positivo M.TB, sensible a isoniacida y rifampicina (HR). En su evolución requirió enterólisis con ileostomía recibiendo tratamiento antifímico endovenoso, por favorable evolución clínica completo tratamiento VO con HR. En estudio de contactos se detecto TB pulmonar en el padre.

Caso 2: adolescente de 14 años con diagnóstico de neurofibromatosis tipo II consulto por dolor abdominal y vómitos de 45 días de evolución. En VEDA evidencia tumoración yuxtapilórica; se realizó biopsia por laparotomía, la anatomía patológica informo granulomas necrotizantes caseificantes tuberculoides. El líquido peritoneal presento Xpert MTB positivo, cultivo positivo, sensible a HR. En TCAR de tórax presento ganglios pretraqueales calcificados e imágenes nodulares subpleurales. En su evolución requirió gastrostomía y yeyunostomía y tratamiento antifímico EV; con favorable respuesta completo tratamiento VO con HR.

Conclusiones: La TB abdominal en ambos pacientes fue de difícil diagnóstico, lo que hace necesario tener un alto índice de sospecha.

de 8 años en un hospital pediátrico de alta complejidad

Juárez X, Burundarena C, Dondoglio P, Echave C, Pereda R, Cancellara A
Infectología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: El *Staphylococcus aureus* (SA) es una de las etiologías más frecuentes de bacteriemia (BA) en niños y presenta alta morbimortalidad.

Objetivos: Comparar las BA por *Staphylococcus aureus* (SA) meticilino sensible (SAMS) y resistente (SAMR) en función al origen, foco, negativización de cultivos, complicaciones.

Material y métodos: Retrospectivo analítico. Pacientes ≤ 18 años con BA por de SA internados en un hospital pediátrico desde 2014 a 2021.

Resultados: 224 episodios. Edad: 49.2 meses. Origen: comunidad (CO): 61%, intrahospitalarios (IH): 26% y relacionados a cuidados de salud (RCS): 13%. Más frecuente el SAMR en CO y el SAMS en RCS e IH.

Foco más frecuente en CO: 53% infecciones de piel (IPPB) seguido por las infecciones osteoarticulares. El foco más frecuente de BA-IH y RCS: infecciones relacionadas a catéter (IAC). La resistencia a clindamicina en CO: 7.3% y en RCS e IH: 33% ($p < 0.05$). Media de días para negativizar BA: SAMS: 3.3 vs SAMR: 4.2. Complicaciones: 18 % de las BA-SAMS y 42% de las BA-SAMR ($p < 0.05$). Éstas fueron más frecuentes cuando la BA fue prolongada, foco múltiple, cuando se utilizó vancomicina y los niños de mayor edad. Mortalidad 7%, se asoció a bacteriemia prolongada.

Conclusiones: El SAMR predominó en las BA-CO y el SAMS en las IH y RCS. El foco de BA CO más frecuente fue IPPB y en las BA IH y RCS fueron las IAC. Las complicaciones fueron más frecuentes en la BA por SAMR, en las bacteriemias prolongadas y en los niños de mayor edad.

Hemiparesia, neurotoxicidad asociadas al tratamiento con metotrexate de leucemia linfoblástica aguda (LLA): revisión bibliográfica a propósito de tres casos.

Agrimbau C, Carro A, Fernandez R, Juárez X, Pigliapoco V, Raiden S, Vaccaro R.
División Farmacia Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: El metotrexate es un inhibidor de dihidrofolato reductasa. Esta incluido en las pautas de tratamiento quimioterápico, tanto endovenoso como intratecal de LLA. Su toxicidad es dependiente de la concentración y tiempo de exposición; las concentraciones plasmáticas son el mejor valor predictivo de toxicidad.

Objetivo: Describir tres casos clínicos y analizar los eventos adversos, realizando una revisión bibliográfica para luego dar respuesta, desde el comité de farmacovigilancia, a los profesionales tratantes.

Casos clínicos: Caso 1: niño 15 años, LLAB común, inicia fase M, metotrexate 2g/m² y metotrexate 12mg intratecal, 21 días después presenta convulsión tónico clónica y pérdida de control de esfínteres. Examen neurológico normal, TAC sin alteración, angio RMN normal. 2 días posteriores de recibir la cuarta dosis presenta hiperestesia, parestesias, hemiparesia derecha. TAC normal, angio RMN: sendos focos occipitales presentan señal levemente alterada.

Caso 2: niña 14 años, LLA B riesgo intermedio, a los 11 días de recibir la decima dosis de metotrexate 12mg intratecal, presenta hemiparesia facio-braquío cruzal izquierda, resuelve en 5 días. TAC sin particularidades, angio RMN lesiones hiperdensas en sustancia blanca bilateral y cuerpo caloso.

Caso 3: niño 17 años, LLA T, en fase de reinducción recibe metotrexato, vincristina e ifosfamida, a los 30 días presenta convulsiones tónico clónicas generalizadas. TAC imágenes hipodensas subcorticales, límites mal definidos cortico subcorticales fronto parietales bilaterales con predominio a región derecha.

Conclusiones: según la revisión bibliográfica, hemiparesia por metotrexato tiene una ocurrencia muy baja (1/10.000), neurotoxicidad por metotrexate tiene una incidencia de 3 a 11% en casos pediátricos con LLA. Metotrexato administrado por vía intravenosa o intratecal, puede producir toxicidad en SNC, manifestándose de forma aguda, subaguda o tardía. Se recomienda realizar RMN como medio diagnóstico eficaz para determinar la toxicidad.

Evaluación de la detección de SARS-CoV2 por PCR-RT en muestras

de saliva de pacientes pediátricos

Sanluis Fenelli G., Dominguez P., Montoto L., Rial MJ., Aprea V., Labanca V., Ferrerira JP., Bechara Aded C., Torres F. Comité Docencia e Investigación Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: En contexto de pandemia por el virus SARS-CoV2 es fundamental disponer de métodos adecuados para el diagnóstico. La detección de ARN viral en muestras de saliva presenta ventajas para su uso en pediatría en relación con hisopado nasofaríngeo (HNF).

Objetivos: Evaluar la capacidad diagnóstica de la PCR-RT en saliva para la identificación de SARS-CoV2 en niños atendidos en el Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. Objetivos específicos: calcular la sensibilidad, especificidad, valores predictivos y razones de verosimilitud de la prueba de PCR para la identificación de SARS-CoV2 en saliva vs. nasofaríngeas.

Materiales y métodos: Estudio prospectivo, de evaluación de prueba diagnóstica, comparando la capacidad de la PCR-RT para identificar SARS-CoV2 en muestras de saliva vs. nasofaríngeas, en un hospital pediátrico. Se incluyeron pacientes que consultaron en la Unidad Febril de Urgencia, de 1 mes a 18 años de edad, con caso sospechoso de COVID 19 y que realizaron el HNF dentro de las 24 horas previas de la toma de saliva. Se consideraron como variables de resultado la detección de genoma viral mediante PCR-RT para SARS-CoV2 (detectable o indetectable), según CT (cycle threshold o umbral de ciclos; con punto de corte 40) y valor de CT. La variable de predicción fue tipo de muestra, HNF (patrón de referencia) o saliva (prueba en estudio).

Resultados: Se incluyeron 74 sujetos, con una mediana de edad de 2,9 años (IIC 0,6-10,9). El 89,2% de los casos se presentaron de forma leve. Se observó una prevalencia de PCR-RT detectable de 81% en muestras de HNF y 42% en saliva. Se compararon los CT para las muestras de HNF/Saliva, obteniendo una media de CT de 23,6±5,8/28,7±4 para el gen E; 25,8±6,7/30,7±4,1 para el gen N; 23,5±4,7/27,9±2,4 para el gen Rd Rp. Se obtuvo en las muestras de saliva una sensibilidad del 57,4% (IC95%; 43-71) con una especificidad del 100% (IC95%; 70-99), con un valor predictivo positivo del 100% (IC95%; 86-100) y valor predictivo negativo 34,3% (IC95%; 20-52). Con una razón de verosimilitud negativa de 0,43 (IC95%; 0,31-0,58).

Conclusión: La sensibilidad de la muestra de saliva para la detección del SARS CoV2 fue menor que la muestra nasofaríngea, con una especificidad similar. El CT de las muestras de saliva es mayor que en muestras nasofaríngeas, coincidente con otros estudios analizados.

Miositis por Influenza en pediatría: reporte de 6 casos.

Dominguez L, Fernandez N, Ponti DA, Leone MB, Miño L, Bokser V, Sevilla ME, Gonzalez F, Capece F, Cairoli H, Montoto L, Wenk G, Juarez X, Ferrario C
Promoción y Protección Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La miositis aguda benigna asociada a Influenza es una complicación esporádica y poco frecuente del virus. Luego de la pandemia por COVID-19 en Argentina la circulación del virus Influenza ha sido ininterrumpida durante el 2022, y desde mediados de agosto se registró un aumento en el número de casos. En el mes de Septiembre el Servicio de Epidemiología del Hospital General de niños "Pedro de Elizalde" (HGNPE) comunica a nivel central la existencia de casos de miositis secundarias a infección por Influenza en el marco de la vigilancia activa de virus respiratorios.

Objetivos: Describir las características clínicas y de laboratorio de 6 pacientes internados en el HGNPE desde el 1 de Septiembre 2022 al 10 Octubre 2022 con diagnóstico de miositis y detección de virus Influenza mediante métodos moleculares.

Casos clínicos: Se diagnosticaron 6 casos, con una media de edad de 7.5 años. Éstos presentaron síndrome febril, síntomas respiratorios altos asociado a dolor, impotencia funcional de miembros inferiores, y enzimas musculares elevadas con una mediana CPK 2979 U/l, (RI 2133-3391). La detección viral se realizó mediante PCR. La mayoría de los casos correspondió a Influenza B (n=5) y 1 caso fue Influenza A. Durante la internación recibieron hidratación y tratamiento analgésico. Todos se recuperaron sin secuelas.

Conclusión: La miositis por el virus Influenza es una manifestación infrecuente de la infección y debe ser sospechada en pacientes con clínica compatible en contextos donde haya extensa circulación viral, como ocurrió durante el mes de agosto y septiembre en nuestro país.

Hemoptisis en Fibrosis Quística: serie de casos

Smith S, Ginestet E, Hidalgo E, Pereda R, González N, Pawluk V
División Neumotisiología Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

La hemoptisis grave ocurre en una minoría de pacientes con Fibrosis quística (FQ), con una incidencia anual del 1%. Es una complicación grave y potencialmente mortal. La embolización es una terapia recomendada; pero con una recurrencia de sangrados de hasta un 50 %. La resección quirúrgica resulta una medida excepcional.

Objetivo: Describir las características clínicas de pacientes con FQ seguidos en el Servicio de Neumonología que presentaron hemoptisis entre enero 2007 y mayo 2022.

Resultados: De 36 pacientes seguidos con diagnóstico de FQ, 5 (13,8%) presentaron hemoptisis moderada o grave, 4 mujeres y 1 varón. La edad promedio de hemoptisis fue de 13,6 años, rango de 9 a 18 años. La Mutación Delta F 508 fue la más frecuente.

Todos los pacientes estaban colonizados con más de 1 germen y los hallados durante los episodios de hemoptisis fueron: 3 con *Aspergillus* F, 1 con *Pseudomona* a, 2 con *Stafilococco*. a sensible y 1 con *Burkholderia* c. Tres tuvieron infección *Aspergilar* el año previo. Tres pacientes tenían Diabetes. El número total de hemoptisis fue 14: 7 graves y 7 moderadas. Se realizaron 4 embolizaciones en forma electiva y 3 de urgencia. Tres pacientes tuvieron recurrencia luego de la embolización, siendo de 5 veces en un paciente. El Score tomografico BALLA moderado: todos presentaban bronquiectasias quísticas en Lóbulos superiores. Posteriormente tres pacientes terminaron requiriendo lobectomía superior derecha programada. Los pacientes habían padecido en promedio 3,6 exacerbaciones respiratorias el año previo. Se observó que todos tenían regular adherencia al tratamiento de higiene bronquial.

Conclusión: La colonización con más de un germen y la infección por *Aspergillus* F, parece condicionar a hemoptisis. La repetición de sangrados luego de las embolizaciones fue alta; condicionando la cirugía. Otros factores asociados a la hemoptisis fueron la falta de adherencia a los tratamientos, las bronquiectasias Quísticas en Lóbulo Superior derecho, diabetes y sexo femenino.

Tumor miofibroblástico inflamatorio (TMI)

Navacchia D, Fusaro AV.
Anatomía Patológica Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La entidad fue descrita por primera vez en 1937, en la región pulmonar, posteriormente se lo comunico en otras localizaciones topográficas.

Objetivos: Presentar tres casos de la entidad con su estudio histopatológico e inmunohistoquímico y sus diagnósticos diferenciales.

Casos Clínicos: Presentamos tres casos de la entidad: Pacientes masculinos de 8 y 6 años de edad con masas en las partes blandas cervicales y abdominales sólidas, de consistencia firme. Al corte de coloración blanquecina amarillenta y límites definidos. En el estudio microscópico con tinción de Hematoxilina y Eosina se observó una proliferación de células fusiformes circunscrita con un componente inflamatorio prominente.

Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica con un equipo automatizado Ventana Bench Mark Gx resultando los elementos mencionados positivos para Vimentina, Actina músculo liso, Desmina y el Ki 67 < al 5%. Resultando negativas las Citokeratinas AE1-AE3, el EMA, la P 53 y el ALK1.

Hasta un 71% de estos tumores son positivos para ALK-1 (anaplastic Lymphoma Kinase), lo que le otorga al TMI mayor susceptibilidad al tratamiento farmacológico que los que no la expresan, pero con un índice más elevado de recurrencia.

Conclusión: El tumor miofibroblástico inflamatorio tendría un comportamiento biológico intermedio, ya que sus diferentes manifestaciones clínicas estarán determinadas por el sitio anatómico afectado. El manejo terapéutico dependerá de su ubicación, expresión de ALK, comportamiento biológico y la factibilidad de una resección quirúrgica completa.

Fascitis nodular

Navacchia D, Fusaro AV.

Anatomía Patológica Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La fascitis nodular se describe como una lesión compuesta de fibroblastos y miofibroblastos, que habitualmente compromete las extremidades y el tronco y que crece rápidamente, por lo que frecuentemente se la diagnostica, erróneamente, como una lesión agresiva o maligna.

Objetivos: Presentar tres casos de la entidad con su estudio histopatológico e inmunohistoquímico y diagnósticos diferenciales.

Casos Clínicos: Pacientes femeninos de 7 y 4 años de edad y masculino de 10 años de edad con tumor de partes blandas de dorso y antebrazo, de consistencia firme. Al corte de coloración blanquecina amarillenta y límites imprecisos. En el estudio microscópico con tinción de Hematoxilina y Eosina se observó una proliferación fusocelular, con patrón arremolinado-estoriforme, con una matriz laxa con pequeños vasos, con sectores de hemorragia, que adopta una disposición de aspecto nodular. Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica con un equipo automatizado Ventana Bench Mark Gx resultando los elementos mencionados positivos para Vimentina, Actina de músculo liso, CD 10, PCNA, P53 focal y Ki 67 < 5 %.

Resultaron negativas CD 31, CD 34, HHf 35, Cromogranina, Sinanaptofisina y Proteína S100.

Conclusión: La particularidad de esta entidad se encuentra en las características clínicas como el rápido crecimiento y en los hallazgos histopatológicos; como presentación de bordes infiltrantes, numerosas mitosis o marcada celularidad, que obligan a descartar diagnósticos diferenciales tanto benignos como malignos. Entre los primeros: leiomiomas, dermatofibroma o neurofibroma y entre los malignos el dermatofibrosarcoma protuberans.

Angiosarcoma Epiteliode: a propósito de un caso

Bandín M, Rivero Segura M, Sznitowski S, Lavergne M

CEM 6 Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: Los angiosarcomas son neoplasias vasculares malignas de alto grado. Constituyendo menos del 1% de los sarcomas.¹ Sólo el 2% son intracraneales, presentándose en su mayoría como tumoración palpable y cefalea. Dentro de su clasificación histopatológica existe la variante epiteliode, más frecuente en adultos varones en la séptima década, y originados en tejidos blandos, de extrema infrecuencia en sistema nervioso central. En general el tratamiento de primera línea consiste en la resección quirúrgica, ya que presentan gran tendencia a la recurrencia y metástasis, seguido de radio y quimioterapia. El pronóstico es malo, con alta tasa de mortalidad, cuya principal causa suele ser la recidiva local.

Objetivo: Describir caso de angiosarcoma epiteliode en paciente pediátrica

Caso Clínico: Paciente femenina de 8 años, previamente sana, que ingresa por tumoración retroauricular de 1 mes de evolución con antecedente de cefaleas a repetición asociado a parálisis facial periférica pesquisada al momento de la consulta. Se realiza TAC de cerebro evidenciándose tumoración temporoparietal izquierda con compromiso del peñasco. Se realiza cirugía de exéresis con toma de biopsia informando angiosarcoma epiteliode. Comienza quimioterapia y radioterapia con buena respuesta. Se constata con PET-TC compromiso únicamente local. Actualmente, al año de su debut, se encuentra en remisión.

Conclusión: Considerar el angiosarcoma epiteliode como diagnóstico diferencial, a pesar de su infrecuencia en este grupo etario. Incluir parálisis facial y cefalea recurrente como posible forma de presentación en localización intracraneal para arribar a un diagnóstico precoz, ya que este se considera el principal factor pronóstico.

Hiperfibrinólisis diagnosticada por tromboelastometría

Castro L, Noguerol E, Lucca A

Hemoterapia Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La tromboelastometría es una prueba que evalúa en tiempo real las características cinéticas y viscoelásticas del coágulo ofreciendo un resultado para la toma de decisiones en menos de 10 minutos, permitiendo realizar un tratamiento guiado por objetivos.

Objetivo: Describir un caso de hiperfibrinólisis diagnosticada por tromboelastometría.

Caso clínico: Paciente de 7 años de edad con diagnóstico de Tumor de Wilms en recaída que ingresa a quirófano para realización de hepatectomía derecha y resección de metástasis izquierda.

Examen de laboratorio de ingreso, Hb 9.6 HTO 27.6 PLQ 312.000 Fib 262 mg/dl Quick 102% KPTT 32.2 seg. Durante la cirugía presenta intenso sangrado, se realiza control intraquirúrgico: Hb 4.7 HTO 13.3 PLQ 193.000 y se solicita tromboelastometría que evidencia en la corrida hiperfibrinólisis (Fig 1) por lo que se indica 1g de fibrinógeno y 30 mg/kg de ácido tranexámico.

Con este tratamiento específico guiado por objetivos la paciente resolvió el sangrado, sólo recibió como hemocomponentes transfusión de concentrado de glóbulos rojos desplasmáticos para mejorar su anemia aguda (Fig 2). Presentó excelente recuperación, permaneciendo 24 hs en UTIP para monitoreo con posterior pase a sala.

Conclusión. La tromboelastometría evalúa en tiempo real las características cinéticas y viscoelásticas del coágulo ofreciendo resultados válidos para tomar decisiones terapéuticas en 10 minutos permitiendo realizar un tratamiento dirigido, guiado por objetivos, reduciendo el número de transfusiones innecesarias, lo que se traduce en disminución de morbimortalidad y costos.

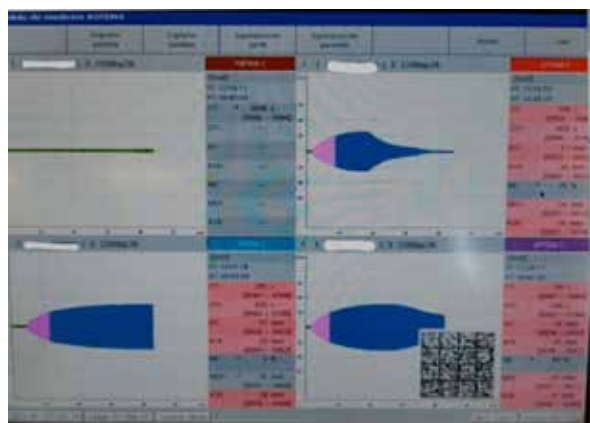


Fig. 1 Rotem pretratamiento

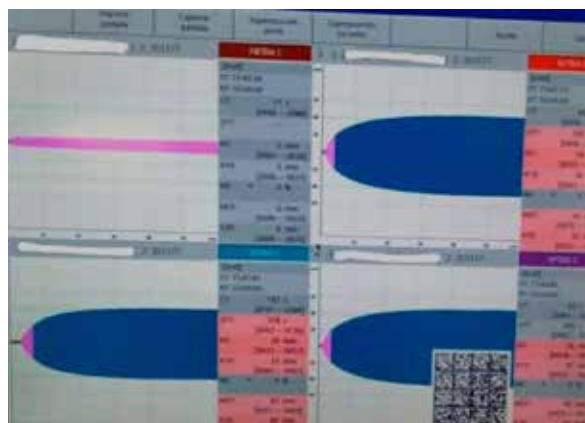


Fig. 2 Rotem Post pretratamiento

Anemia hemolítica autoinmune por hemolisina bifásica de Donath Landsteiner

Castro L, Davenport C, Raiden S, Veber E

Hemoterapia Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción: La anemia hemolítica autoinmune (AHAI) por hemolisina bifásica de Donath Landsteiner (DL) representa entre 30 y 40% del total de las AHAI infantiles. Suele presentarse de manera abrupta, secundaria a una virosis y su evolución es autolimitada teniendo un buen pronóstico, sin embargo en el período agudo suele necesitar tratamiento de sostén de urgencia debido a la intensa anemia de instalación aguda.

Objetivo: Describir un caso de AHAI por hemolisina bifásica de DL en un paciente pediátrico.

Caso clínico: Paciente de 2 años de edad sin antecedentes de importancia que consulta por astenia, palidez y vómitos de 24 hs de evolución.

Al examen físico regular estado general, febril, FC 185 x' FR 40x' TA 90/60 mmHg. Se interpreta como sepsis, se realiza expansión, se cultiva y se medica con Ceftriaxona 80 mg/kg/día. Considerando el cuadro clínico del paciente junto a la evidencia por laboratorio (Fig 1) de AHAI con PCI negativa, se solicita prueba de DL resultando positiva. (Fig 2)

Conclusiones: La importancia de sospechar el diagnóstico de AHAI por anticuerpos bifásicos radica en ofrecer un tratamiento de sostén precoz y evitar exámenes complementarios y terapéuticas innecesarias, teniendo en cuenta la naturaleza autolimitada del cuadro.

Reporte de un caso: Shunt portosistémico congénito

Padilla V., Rodríguez Haberkorn MA., D'Ambrosio L

Diagnóstico por Imágenes Hospital General de Niños Pedro de Elizalde

Introducción. Los shunt portosistémicos congénitos (SPSC) son anomalías vasculares raras, que comunican el sistema venoso esplácnico con las venas sistémicas (vena cava inferior o, con menor frecuencia a ácigos, íliaca, renal). Pueden clasificarse en extrahepáticas e intrahepáticas.

Objetivo. Presentar un caso de este infrecuente grupo de patologías.

Caso clínico. Masculino de 13 años, en estudio por ictericia, asociado a antecedente de déficit intelectual no caracterizado y taquipnea al examen físico. Sin cardiopatía.

Se realizó una ecografía abdominal en la que se evidenció:

- Hígado heterogéneo con múltiples imágenes nodulares
- Vena porta sólo identificable a nivel de su porción extrahepática
- No se visualizan ramas portales
- Arteria hepática: aumentada de calibre

Ante la sospecha de SPSC extrahepática, se realiza angio tomografía de abdomen que confirma el diagnóstico.

Los SPSC extrahepáticos pueden ser de dos tipos:

- Tipo I o malformación de Abernethy: Shunt término-lateral con desvío completo a las venas sistémicas, ausencia de flujo portal intrahepático.
- Tipo II: Shunt latero-lateral con flujo portal parcialmente conservado.

Los niños con SPSC pueden presentar encefalopatía hepática y síndrome hepatopulmonar.

Se han notificado nódulos hepáticos en regeneración (p. ej., adenoma, hiperplasia nodular focal, hemangioma) que pueden ser únicos o múltiples.

La ecografía Doppler se utiliza para determinar la relación de derivación portovenosa. La TC y la RM se utilizan para definir mejor la anatomía anormal.

Conclusión: Se presenta un nuevo caso de SPSC extrahepática, patología con muy pocos reportes en la literatura mundial. El conocer sus características imagenológicas permitirá al radiólogo tenerla entre sus diagnósticos diferenciales

Evaluación de subpoblaciones leucocitarias en sangre periférica por Citometría de Flujo en pacientes pediátricos admitidos en la Unidad de Terapia Intensiva (UTIP)

Rodriguez A.F., Prado D., Ceres V.L., Cortopassi G., Balbaryski J., Gaddi E.

Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. E-mail de contacto: ari.rod@hotmail.com

Introducción: un adecuado funcionamiento del sistema inmune es fundamental en la respuesta del paciente frente a infecciones y procesos inflamatorios.

Objetivo: evaluar la expresión de los marcadores HLA-DR en monocitos (M) y CD64 en neutrófilos (N), y niveles de linfocitos T CD4+ reguladores (Tregs), en la evolución de pacientes internados en la UTIP.

Materiales y métodos: pacientes ≥ 1 año con 48hs de internación entre abril/2021-marzo/2022, clasificados según motivo de admisión: infeccioso (A) o no infeccioso (B), y tiempo de permanencia en días (t) <14 o ≥ 14 . Inmunofenotipificación al día 2-5 y seguimiento clínico hasta día 14. Análisis estadístico: test de Mann-Whitney. Protocolo aprobado por el CODEI.

Resultados: se estudiaron 35 pacientes, 16 del grupo A, 19 del B. El t fue < 14 en el 71% de los pacientes. Etiología viral se comprobó en el 69% de niños del grupo A. Se encontraron niveles disminuidos de HLA-DR M de pacientes del grupo A con $t \geq 14$ con respecto a $t < 14$ ($28,4 \pm 12\%$ vs $51,3 \pm 19\%$). La expresión de CD64 N no presentó diferencias significativas entre los grupos A y B observándose franca disminución en casi el 50% de los pacientes. Los niveles de Tregs no presentaron diferencias entre ambos grupos si bien se encontraron aumentados con respecto al valor de referencia.

Conclusiones: los marcadores ensayados permitieron una evaluación parcial de la respuesta inmunitaria. Mayor expresión de HLA-DR M sería reflejo de una activación inmune más eficaz, mientras que el aumento de Tregs no implicó disminución en la capacidad de respuesta inmune.

Evaluation of peripheral blood leucocyte subsets by flow cytometry in paediatric patients admitted at the Intensive Care Unit

Rodriguez A.F., Prado D., Ceres V.L., Cortopassi G., Balbaryski J., Gaddi E.

Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. E-mail: ari.rod@hotmail.com

Introduction: an adequate functioning of the immune system is essential in the patient's response to infections and inflammatory processes.

Aim: to evaluate the expression of HLA-DR and CD64 on Monocytes (M) and Neutrophils (N) respectively, and CD4+ regulatory T cells levels (Tregs), in the evolution of paediatric patients admitted at Intensive Care Unit (ICU).

Materials and methods: patients ≥ 1 year-old with 48 hours of ICU hospitalization, between April/2021-March/2022, classified according to etiological factors for admission: infectious (A) or non-infectious (B), and days of stayed time in ICU, (t) <14 or ≥ 14 . Immunophenotyping at days 2-5 and clinical follow-up until day 14. Statistical analysis: Mann-Whitney test. Protocol approved by the Institution Ethical Committee.

Results: 35 patients were evaluated, group A: 16, group B: 19. Length of stay was < 14 days in 71% of patients. Viral aetiology was confirmed in 69% of group A children. A significant decrease in HLA-DR M levels in patients of group A with $t \geq 14$ compared with $t < 14$, ($28,4 \pm 12\%$ vs $51,3 \pm 19\%$), was recorded. A not significant difference in CD64 N expression, between A and B groups was observed, although a marked diminution in almost 50% of patients was present. Tregs levels did not present differences between both groups, however, they were increased compared to reference range.

Conclusions: assayed markers only allowed a partial evaluation of the immune response. A higher expression of HLA-DR M would reflect a more efficient immune activation, meanwhile the Tregs increase did not imply a reduction in the immune response capacity.

Manifestaciones infecciosas en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias

Cortopassi G, Balbaryski J, Cantisano C, Rodriguez AF, Gaddi E
Hospital General de Niños Pedro de Elizalde E-mail: giorginacortopassi@gmail.com

Introducción: Las inmunodeficiencias primarias o errores innatos de la inmunidad (EII), constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que afectan a componentes del sistema inmune. Poseen un amplio espectro de manifestaciones clínicas, que resultan en una susceptibilidad aumentada a infecciones. En el paciente pediátrico este tipo de manifestaciones recurrentes se establecen como signo de alerta ante la sospecha de EII.

Objetivo: Describir la prevalencia y tipo de infecciones manifestadas en los pacientes pediátricos con EII atendidos en el Hospital General de Niños Pedro de Elizalde (HGNPE) en el período de 1996-2021.

Materiales y Métodos: Se revisaron historias clínicas (HC) de pacientes con EII; con edades entre 3 meses y 18 años y que hayan presentado infecciones como sospecha clínica. Se determinó el porcentaje de los diferentes tipos de EII. Se calculó la prevalencia de las manifestaciones infecciosas en la población.

Resultados: Se evaluaron 238 HC las cuales se repartieron entre 20 tipos de EII, siendo la deficiencia predominante de anticuerpos la más frecuente. En 210 se registraron procesos infecciosos (Prevalencia 88% IC 95%:85.8-90.2). Las infecciones respiratorias fueron las manifestaciones más observadas, con registro en 164 HC. Las mismas se clasificaron en alta o baja según vías afectadas. En 43 HC se estableció el agente causal, con predominio de etiología viral en 28 pacientes. En 38 HC se instauró un tratamiento sustitutivo con gammaglobulina IV.

Conclusión: Las manifestaciones infecciosas en pacientes con EII fueron con mayor frecuencia de tipo respiratorio, asociadas a trastornos selectivos de la inmunidad humoral o trastornos combinados.

Infectious manifestations in patients with primary immunodeficiencies

Cortopassi G, Balbaryski J, Cantisano C, Rodriguez AF, Gaddi E
Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. E-mail: giorginacortopassi@gmail.com

Introduction: primary immunodeficiencies or inborn errors of immunity (IEI) constitute a heterogeneous group of disorders that affect different components of the immune system. They have a wide spectrum of clinical manifestations, resulting in increased susceptibility to infections. In paediatric patients, these types of recurrent manifestations are established as a warning sign when IEI is suspected.

Aim: to describe the prevalence and type of infections presented in paediatric patients with IEI treated at the Hospital General de Niños Pedro de Elizalde in the period 1996-2021.

Materials and methods: medical records (MR) of patients with IEI, aged between 3 months and 18 years, suspected to present infectious manifestations as clinical EIE onset, were reviewed. The percentage of the different types of IEI and the prevalence of infectious abnormalities in the study population, was determined.

Results: 238 MR were evaluated, which were distributed among 20 different types of IEI, with predominantly antibody deficiency being the most frequent. Infectious processes were recorded in 210 MR (Prevalence 88% CI 95%: 85.8-90.2). Respiratory infections were the manifestations most observed, recorded in 164 MR. They were classified as high or low depending of the part of respiratory system affected. In 43 MR the causal agent was confirmed, with viral etiology predominance in 28 patients. Intravenous gamma globulin as replacement therapy was consigned in 38 MR.

Conclusion: respiratory infectious manifestations were the most frequent clinical feature in patients with IEI, and associated with selective deficiencies of humoral immunity or combined disorders.