



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## Sumario

Vol. 66, N°1

Enero-Marzo

2003

### **EDITORIAL**

Alberto Reverón Quintana ..... 1

### **ARTICULOS ORIGINALES:**

DIAGNÓSTICO Y ASESORAMIENTO GENÉTICO EN 246 NIÑOS CON RETARDO MENTAL  
EN EL CENTRO DE DESARROLLO INFANTIL No. 15. BARQUISIMETO 1996-2001.  
Frank G. Hammond Figueroa e Ysamar Piña de Castro ..... 2

TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES EN NIÑOS. EXPERIENCIA EN 11 AÑOS  
Zulay Lugo Z, Ligia Acosta B, María Regalado, Soraya Santos,  
Augusto Pereira, Francis Sánchez, Yaneth Bastidas, Beatriz Carrasquel ..... 14

### **ARTICULO DE REVISIÓN:**

MEDIDAS DE PREVENCIÓN PARA EL CONTROL DE ACCIDENTES OCUPACIONALES EN  
TRABAJADORES DE LA SALUD.  
Francisco Valery, Luigina Siciliano Sabaleta, Lisbeth Aurenty, Juan Félix García, Aracelys Valera,  
Luzalba Nweihed, Tatiana Drummond..... 21

### **CASO CLÍNICO:**

DISTONIA DE SEGAWA. A PROPÓSITO DE UN CASO.  
Larry Navas, Ana Vásquez , Marcos Gudiño, Barbarita Vásquez ..... 33

**FE DE ERRATAS** ..... 36



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## Summary

Vol. 66, N°1

January-March

2003

### **EDITORIAL**

Alberto Reverón Quintana ..... 1

### **ORIGINAL ARTICLES:**

DIAGNOSIS AND GENETIC COUNSELLING IN 246 MENTALLY RETARDED CHILDREN AT  
THE CENTRO DE DESARROLLO INFANTIL N° 15, BARQUISIMETO 1996-2001.  
Frank G. Hammond Figueroa, Ysamar Piña de Castro ..... 2

MALIGNANT RHINOSINUSAL TUMORS IN CHILDREN. AN ELEVEN YEAR EXPERIENCE.  
Zulay Lugo Z, Ligia Acosta B, María Regalado, Soraya Santos,  
Augusto Pereira, Francis Sánchez, Yaneth Bastidas, Beatriz Carrasquel ..... 14

### **REVISION ARTICLES:**

PREVENTION MEASURES FOR THE CONTROL OF HEALTH WORKERS OCCUPATIONAL  
ACCIDENTS.  
Francisco Valery, Luigina Siciliano Sabaleta, Lisbeth Aurenty,  
Juan Félix García, Aracelys Valera, Luzalba Nweihed, Tatiana Drummond..... 21

### **CLINICAL CASE REPORT:**

SEGAWA'S DISTONY. REGARDING A CASE.  
Larry Navas, Dr. Ana Vásquez, Marcos Gudiño, Barbarita Vásquez ..... 33

**LIST OF ERRATAS** ..... 36



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## FUNDADOR DE LA REVISTA

Dr. Pastor Oropeza(†)

## COMITÉ EDITORIAL

Director

Dr. Xavier Mugarra T.

Doctores:

Coromoto Macías de Tomei

Carmela Centritto

Marinés Vancampenhoud

Francisco Ramírez O.

José Levy

## ADMINISTRADORA

Dra. Marbelia Martínez D.

## CONSEJEROS ASESORES

Doctores:

Ricardo Archila G.

Alberto Bercowsky

Héctor L. Borges Ramos

Ernesto Figueroa Perdomo

Humberto Gutiérrez R.

Hernán Méndez Castellano

Jesús Eduardo Meza Benítez

Xavier Mugarra T.

Nelson Orta Sibú

Guillermo Rangel

Nahem Seguías Salazar

Marco Tulio Torre Vera

Eduardo Urdaneta

Jesús Velásquez Rojas

Gladys Perozo de Rugeri

Juan Félix García

Peter Gunczler

Víctor Siegert

Francisco Carrera Michelli

José Velásquez

Elizabeth Chacón de Gutiérrez

## DELEGADOS DE LAS FILIALES PARA EL COMITÉ EDITORIAL

### ANZOÁTEGUI

Dra. Dolores Pérez de Cámara

### APURE

Dra. Maritza Carreño de Marchena

### ARAGUA

Dra. Janette Carolina Bedoya

### BARINAS

Dra. Noemí Camacho

### BOLÍVAR

Carmen Ruiz

### CARABOBO

Dra. Marinella Herrera de Pagés

### COJEDES

Dra. Beatriz Rosas T.

### FALCÓN

Dra. María Medina Colina

### GUÁRICO

Dra. Rosa Lorenzo

### LARA

Dr. Francisco Ciccone D'Amato

### MÉRIDA

Dr. José Miguel Cegarra

### MIRANDA

Dra. Esther María Suárez

### MONAGAS

Dr. Jorge Bonini

### NUEVA ESPARTA

Dr. Rafael Narváez Ramos

### PORTUGUESA

Dra. Xiomara Serres de Sierra

### SUCRE

Dra. Lourdes Rodríguez

### TÁCHIRA

Dr. Francisco Vargas Serrano

### TRUJILLO

Dra. Coromoto Pacheco

### VARGAS

Dr. Jesús Enrique Rojas

### YARACUY

Dr. Pablo Leisse R.

### ZULIA

Dra. Monserrat Vicente de Villaroel

## EDICIÓN Y COMERCIALIZACIÓN

S.A. EDITORIAL TOSCANA

Apartado 70341, Ipostel Los Ruices

Caracas, 1071-A. Telf.: 516.8781 /8782 /8783

Fax: 415.0858. e-mail: satoscana@cantv.net

Volumen 66,  
Número 1,  
Enero-Marzo  
Año 2003

Depósito legal p. 193602DF832  
ISSN 0004-0649  
CODEN AVPPAV  
DDCN618,92



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## JUNTA DIRECTIVA CENTRAL 2002-2004

Presidente: Dr. Alberto Reverón Q  
Vicepresidenta: Dra. Carmen T. Correa  
Secretario Ejecutivo: Francisco Valery M.  
Secretaria de Finanzas: Dra. Marbelia Martínez D.  
Secretaria de Información: Dra. María Rosario Rossell  
Difusión y Divulgación: Dr. Calixto Díaz Figueroa  
Secretario de Educación: Dra. Emma Martínez L.  
Médica Continua:  
Secretaria de Relaciones  
Institucionales:

## JUNTAS DIRECTIVAS DE LAS FILIALES 2002-2004

ANZÓATEGUI  
Presidente: Dra. Dolores Pérez de Cámara  
Vicepresidente: Dra. Ana Millán de Moy  
Secretario Ejecutivo: Dra. Flor Isabel Aguiar  
Secretaria de Finanzas: Dra. Illamile Mónaco  
Secretario de Información: Dra. Gladys Ibrahim  
Difusión y Divulgación: Dra. Tibisay Triana  
Secretaria de Educación: Dra. Franklin Franceschi  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

APURE  
Presidente: Dra. Maritza Carreño de Marchena  
Vicepresidente: Dr. Adrian El D'Beissi  
Secretaria Ejecutiva: Dra. Elizabeth Sosa de Bermúdez  
Secretaria de Finanzas: Dra. Pilar de Parra  
Secretario de Información: Dra. Beatriz de Martínez  
Difusión y Divulgación: Dra. Zaida Vielma de Fuentes  
Secretaria de Educación: Dra. Félix Diamond  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

ARAGUA  
Presidente: Dra. Janette Carolina Bedoya  
Vicepresidente: Dra. Yobelma Nassiff  
Secretaria Ejecutiva: Dra. Gloria Mora de Sánchez  
Secretaria de Finanzas: Dra. Cecilia Arroyo de Maqueo  
Secretario de Información: Dra. Gina Raymondi de Morales  
Difusión y Divulgación: Dra. Editza Sánchez  
Secretaria de Educación: Dra. Roque Aouad  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

BARINAS  
Presidente: Dra. Noemy Camacho  
Vicepresidente: Dra. Mildred León  
Secretario Ejecutivo: Dr. Carlos Castillo  
Secretaria de Finanzas: Dra. Doris Díaz  
Secretario de Información: Dra. Xiomara Amaya  
Difusión y Divulgación: Dra. Carmela Salazar  
Secretaria de Educación: Dra. Fanny Vega  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

BOLÍVAR  
Presidente: Dra. Carmen Ruiz  
Vicepresidente: Dr. Aquiles Almirail  
Secretario Ejecutivo: Dr. José Zavala  
Secretaria de Finanzas: Dr. Alfredo Yanlli  
Secretario de Información: Dr. Ernesto Valdez  
Difusión y Divulgación: Dra. Emma Graterol  
Secretaria de Educación: Dr. Jesús Romero  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

CARABOBO  
Presidente: Dra. Marianella Herrera de Pagés  
Vicepresidente: Dra. Esteban Herrera  
Secretaria Ejecutiva: Dra. Yarelis Latouche de Gutiérrez  
Secretaria de Finanzas: Dra. Raitza Márquez  
Secretario de Información: Dra. Odalys Suárez  
Difusión y Divulgación: Dra. Aracelis Valera de Magdaleno  
Secretaria de Educación: Dr. Luis Sierra  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

COJEDES  
Presidente: Dra. Beatriz Rosas T.  
Vicepresidente: Dr. Generoso Franco Cosenza M.  
Secretaria Ejecutiva: Dra. Aracelis Guzmán  
Secretaria de Finanzas: Dra. Yadira Hernández de Lertzundy  
Secretario de Información: Dr. José Dario Méndez  
Difusión y Divulgación: Dra. Corteza Ramírez  
Secretaria de Educación: Dra. Alba López B.  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

FALCÓN  
Presidente: Dra. María Medina Colina  
Vicepresidente: Dr. Alirio Arcaya Cordero  
Secretario Ejecutivo: Dra. Miriam Oduber  
Secretaria de Finanzas: Dra. Arelys de Oliveros  
Secretario de Información: Dra. Maritza Piña Rujano  
Difusión y Divulgación: Dr. Maguile Castro  
Secretaria de Educación: Dra. Nardith Petit  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

GUÁRICO  
Presidente: Dra. Rosa Lorenzo  
Vicepresidente: Dra. Digna de Silveira  
Secretario Ejecutivo: Dr. Manuel Parra Jordán  
Secretaria de Finanzas: Dra. Moira Nava de Aguirre  
Secretario de Información: Dr. Carlos Hernández  
Difusión y Divulgación: Dra. María Mercedes García  
Secretaria de Educación: Dr. Leonardo Montani  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

LARA  
Presidente: Dr. Francisco Ciccone D'Amato  
Vicepresidente: Dr. Armando Arias  
Secretaria Ejecutiva: Dra. Lizette Rojas  
Secretaria de Finanzas: Dra. Liliana Castillo  
Secretario de Información: Dra. Lorena Duque  
Difusión y Divulgación: Dr. Jorge Gaiti  
Secretaria de Educación: Dra. Gloria Quiroz  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretario Ejecutivo:  
Secretario de Finanzas:  
Secretario de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretaria Ejecutiva:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretaria de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretaria Ejecutiva:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretario de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretario Ejecutivo:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretaria de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretario Ejecutivo:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretario de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidente:  
Vicepresidente:  
Secretaria Ejecutiva:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretaria de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretaria de Relaciones  
Institucionales:

## MÉRIDA

Dr. José Miguel Cegarra  
Dra. Zaida González  
Dra. Nolis Camacho  
Dra. Mary Carmen Morales

Dra. Evila Dávila de Campagnaro

Dra. Xiomara Gonzalo

Dra. Nancy Parra

## MIRANDA

Dra. Esther María Suárez  
Dra. Aura Marina Mora  
Dr. David Alberto Rincón M.  
Dra. Dina Angélica Figueroa M.

Dr. Luis Alberto Silva <sup>(†)</sup>

Dra. Carmen Rivas

Dra. Pastora Urrieta

## MONAGAS

Dr. Jorge Bonini  
Dr. Jorge Abiad  
Dr. Maritere Alvarado  
Dra. Nidia Díaz

Dr. Omar Rodríguez

Dr. Carlos Ríos

Dr. Héctor Luna

## NUEVA ESPARTA

Dr. Rafael Narváez Ramos  
Dr. Luis Hernández García  
Dra. Osveira Rodríguez  
Dra. Daniela Córdova

Dra. Fairé Fermín

Dr. Antonio Cibella

Dra. Diana Balocchi

## PORTUGUESA

Dr. Xiomara Serres de Sierra  
Dra. Laura de Jiménez  
Dra. Ana Robles de Rangel  
Dra. Delia Lavado

Dra. Ana Teresa Montenegro

Dra. María Adelaida de Díaz

Dra. Mary Cruz Sánchez

## SUCRE

Dra. Lourdes Rodríguez  
Dr. Manuel Villaruel  
Dra. Ruth Meneses  
Dra. Nuvia Blohm

Dr. Martín Martínez

Dr. Fernando Delpreti

Dra. Sonia Montilla

## TACHIRA

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretario Ejecutivo:  
Secretario de Finanzas:  
Secretario de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretaria Ejecutiva:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretaria de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretaria Ejecutiva:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretario de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretario Ejecutivo:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretaria de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Presidenta:  
Vicepresidente:  
Secretario Ejecutivo:  
Secretaria de Finanzas:  
Secretario de Información  
Difusión y Divulgación:  
Secretaría de Educación  
Médica Continua:  
Secretario de Relaciones  
Institucionales:

Dr. Francisco Vargas Serrano  
Dr. Marco A. Labrador Ramírez  
Dra. Carmen H.Mora G.  
Dra. Mery Useche

Dr. José de Jesús Patiño

Dra. Rosalía Cañas

Dra. Luz E. Jaimez de González

## TRUJILLO

Dra. Coromoto Pacheco  
Dr. José Luis Toro  
Dra. Maritza Bolaño  
Dra. Stella Triana de Araujo

Dra. Ana Sofía de Petete

Dr. Antonio Montenegro

Dra. Inés Ortiz A.

## VARGAS

Dr. Jesús Enrique Rojas Quiroz  
Dra. Vilma Palma de Rodríguez  
Dra. Rosa Méndez de González  
Dr. José Mata

Dra. Carmen Díaz

Dr. Leomar Goyo

Dra. Iris Thamara Pacheco

## YARACUY

Dr. Pablo Leisse R.  
Dra. Lucía García de Torres  
Dr. Víctor Mendoza  
Dra. Emma Pinto de López

Dra. Aracelis Hernández de Maluff

Dr. Erwin Leal

Dr. Ramón Alfredo Trejo

## ZULIA

Dra. Monserrat Vicente de Villaruel  
Dr. Marcos Torres Espina  
Dra. Evelyn Villalobos de Rivero  
Dra. Soraya Hernández

Dra. Dexy Vera de Soto

Dr. Mervín Chávez

Dra. Haydée Boscán de Machado



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## COMISIÓN CIENTÍFICA SVPP 2002-2004

Doctores:  
Juan Félix García (Presidente)  
Ileana Rojas (Secretaria)  
Guadalupe Urdaneta de Barboza  
Gladys Carmona de Castillo  
América González de Tineo  
Huníades Urbina

## ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Doctores:  
Xavier Mugarra T (Director)  
Coromoto Macías de Tomei  
Carmela Centritto  
Marinenés Vacamphenhoud  
Francisco Ramirez O.  
José Levy

## COMISIÓN DE INMUNIZACIONES

Doctores:  
Olga Castillo de Febres (Presidenta)  
Juan Carrizo  
Luigina Siciliano  
Jacqueline De Izaguirre de Arellano  
Adelfa Betancourt de Manrique  
Ivelisse Natera  
Armando Martín Peña

## COMISIÓN DE CREDENCIALES

Doctores:  
Manuel Alvarez Gómez (Presidente)  
Ivony Balán Maita  
Olga Figueroa de Quintero  
Claudio Morena Pestana

## COMISIÓN DE LACTANCIA MATERNA

Doctores:  
Ingrid Soto de Sanabria (Presidenta)  
Jacqueline Panvini  
Rosy Barroso  
Isabel Cluet de Rodríguez  
Agueda Molina

## COMISIÓN ELECTORAL

Doctores.  
Rosalinda Prieto (Presidenta)  
Silvana di Benedetto de Altimari  
Celia Castillo de Hernández  
Rubén Arévalo Centeno  
Miriam Maldonado  
Leny González  
Lisbeth Aurenty  
Celia Payares

## COMISIÓN DE BIOÉTICA

Doctores:  
Eli Feigel  
Pedro Durán  
María Karolina Kamel

## COMISIÓN DE SALUD PÚBLICA

Doctores:  
Luis Gazzotti  
José Manuel San Miguel  
Eva Rodríguez  
Adelfa Betancourt de Manrique

## COMISIÓN DE RELACIONES INTERNACIONALES

Doctores:  
María Eugenia Mondolfi  
Alejandro Mondolfi  
Elías Milgram C.

## COMISIÓN DE PEDIATRÍA SOCIAL

Doctores:  
José Francisco  
Homero Álvarez Perera  
Elba Rincón de Tudares

## COMISIÓN DE DEPORTES

Doctores:  
Jacqueline Panvini  
Lucrecia Carneiro  
Roberto Valbuena P.

## COMISIÓN DE ASMA

Doctores:  
Doris Perdomo de Ponce (Presidente)  
Mary Carmen Rodríguez  
Rubén Urdaneta  
Domingo Sansone  
Arnaldo Capriles  
María Auxiliadora Villaroel

## COMISIÓN DE CULTURA

Doctores:  
Huníades Urbina  
Mercedes Hernández  
América González de Tineo

# CONSIDERACIONES PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS CIENTÍFICOS EN LA REVISTA ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA, SEGÚN REGLAMENTOS DE LA S.V.P.P.

Director: Dr. Xavier Mugarra  
Dirección: Sociedad Venezolana de Puericultura y  
Pediatria. Av. Libertador Edif. La Línea, Piso 9,  
Apto .93. Caracas. 1050, Venezuela.  
Dirección Postal : Apartado de Correos 3122, Caracas  
1010 A Venezuela. Telf: 793 14 94-793 79 94. Fax  
781 94 43. E-mail :svpp@reacciun.ve  
Página Web. www.pediatria.org

## TÍTULO I.

**Art. 1.** "Queda implícito que el área de investigación o estudio será la pediátrica incluyendo la medicina fetal y del adolescente (<18años)..."

**Art.2.** Tendrán prioridad en el siguiente orden:

1. Experimento o ensayo clínico controlado y aleatorio.
2. Estudio de cohortes (prospectivos).
3. Estudio de casos y controles (retrospectivos, longitudinales).
4. Estudio de historia de casos (retrospectivos, longitudinales).
5. Estudio de prevalencia (transversales, actuales).
6. Presentación de casos clínicos (Ej.:Poster).
7. Otros.

## TÍTULO IV.

**Art. 1.** Todo trabajo debe ser original y reflejar, dentro de lo posible, la experiencia profesional del autor.

**Art. 3.** El trabajo completo, incluyendo gráficos, figuras, conclusiones, resumen, bibliografía, etc. Deberá ser enviado al Director de AVPP, quien enviará el trabajo a la comisión Permanente de Estadísticas. (Suficiente 3 copias).

**Art. 4.** La Comisión Permanente de Estadísticas revisará y seleccionará los trabajos y enviará veredicto de cada trabajo al Comité Editorial.

**Art. 5.** El Director, de mutuo acuerdo con el comité Editorial, seleccionará los trabajos que merezcan ser publicados.

**Art. 8.** Los que se hayan dirigido directamente al Director, deberán hacerlo por escrito y haciendo constar que el trabajo no ha sido publicado ni será publicado en otra revista, además de cumplir con las normas sobre presentación de trabajos libres.

Recomendamos, sin embargo, la inscripción de los trabajos en jornadas o congresos de la Sociedad en cumplimiento del Art. 7, Título IV de los Estatutos y Reglamentos de la SVPP sobre la publicación de los trabajos.

**Art. 12.**

### (4) AUTORES:

- Nombres y apellidos completos, cargos institucionales, nombres y dirección de las instituciones.
- Nombre, dirección postal y teléfonos (o fax) de quien recibirá la correspondencia.

**Art. 13. RESUMEN:** En 150 palabras debe tener la información correspondiente a objetivos:

Material y Método, Resultado, Discusión.

Debe anexarse resumen traducido en inglés precedido de la palabra SUMMARY y el título del trabajo en inglés. (Si el resumen es estructurado podrá tener hasta 250 palabras).

**Art.14. PALABRAS CLAVE:**

Mínimo:3 (tres), máximo:6 (seis).

Se recomienda el uso del Index Médicas o de la guía internacional de clasificación de enfermedades de la OMS, o los Anuarios de Epidemiología y Estadísticas Vital del MSAS.

**Art. 17. FOTOGRAFÍAS**

Máximo 3 (tres), en blanco y negro, en papel brillante y de buena calidad fotográfica y científica.

Serán aceptadas a color las que, de no serlo, según el comité Editorial, harían perder o cambiar significado a la patología o al tema en estudio.

Se puede enviar material gráfico tipo video-printer, siempre que sea equivalente en calidad a la fotografía.

Debido a la connotación legal que puede tener la plena identificación de una persona, en especial su cara, deberá



anexarse la autorización del representante legal; de no ser posible, el autor asumirá por escrito ante el Comité Editorial la responsabilidad del caso y sus consecuencias legales.

Las fotos o video- printers deben ser identificadas por la cara posterior, a lápiz.

Nº correspondiente según texto

Nombre del autor,

Título del trabajo,

En una hoja aparte: la leyenda de cada foto en papel blanco, a máquina con el Nº de fotos correspondiente.

#### **Art. 19. BIBLIOGRAFÍA.**

(1) Es obligatoria la referencia de bibliografía nacional, en especial de trabajos publicados en los AVPP o de cualquier otra revista científica venezolana (ver normas para la presentación de trabajos libres) y deben cumplir con los requisitos para la publicación de trabajos según el comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (Vancoover).

#### **NOTAS DEL EDITOR:**

- De comprobarse la existencia de bibliografía pertinente y que sería procedente su referencia, el trabajo sería rechazado para publicación si los autores no consideran la bibliografía de autores venezolanos.
- Se recuerda a los autores que el VETO contemplado en los Artículos 4 y 5 del Título I, de los requisitos para la presentación en Jornadas o Congresos, es causal para la no publicación en AVPP.
- EL Comité Editorial recomienda a los autores consultar los reglamentos vigentes (año 1993) de la SVPP sobre trabajos libres, a fin de evitarse contratiempos o retardos en el proceso de la publicación.
- El Comité Editorial de Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría exige, sin excepción, que todo trabajo enviado debe cumplir con los requisitos uniformes exigidos por el Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (Vancouver), para lo cual referimos al artículo original publicado en :

1. Ann Intern Med 1997;126:36-477 (Inglés)
2. Arch Venez Puer Pediat 2000;64(1):195-2100 (Español)
3. RevObstet Ginecol Venez 2000;54(4):267-281 (Español)

- Ningún trabajo de investigación, artículo de revisión, revista de revistas, caso clínico o de cualquier otro trabajo, será publicado en la AVPP si no ha sido revisado y aprobado por la "Comisión Permanente de Estadísticas" de la SVPP aun cuando los mismos tengan la asesoría de estadísticos, bioestadísticos epidemiólogos ajenos a esta Comisión. Ello incluye trabajos que vengan de otros países.

De no cumplirse con estos requisitos no se dará curso a la publicación.

#### **CASOS CLÍNICOS-PATOLÓGICOS (POSTERS):**

1. El resumen del caso debe ser de una forma sencilla, señalando los datos clínicos positivos que permitan la discusión de los diagnósticos diferenciales. Igualmente deben enviarse los exámenes y estudios paraclínicos de importancia y 3 ilustraciones en blanco y negro o a color si el caso lo amerita, basándose en las normas de publicación de la revista...
2. La discusión de los diagnósticos diferenciales, podrá llevar el nombre de los que hicieron los comentarios.
3. Los diagnósticos anatomo—patológicos pueden acompañarse con fotografías y sus explicaciones.

El autor deberá incluir citas bibliográficas actualizadas sobre el caso.

**NOTAS PEDIÁTRICAS:** Representan observaciones clínicas obtenidas de la práctica pediátrica diaria, las cuales aportan informaciones en ocasiones desconocidas o no reportadas comúnmente en la literatura médica que, ajuicio del observador, son específicos de la entidad de consideración. Su descripción debe ser concisa y no mayor de 10 líneas o 100 palabras. Si existe bibliografía al respecto debe incluirse.

**NOTA:** Todo manuscrito deberá contener en la primera página:

- a. Título
- b. Autores
- c. Cargos, instituciones, dirección postal, teléfono y fax.
- d. Nota si el trabajo fue presentado en algún evento científico y/o si ha sido financiado por alguna institución.



**INFORMACION PARA LOS SUSCRIPTORES**

Precios de la suscripción:

- a) Miembros Solventes: Sin costo
- b) Miembros no Solventes: Bs. 2.500,00 cada número  
Bs. 8.000,00 anual

Para la inscripción en el exterior se le debe añadir precio del correo aéreo. Todos los pedidos de suscripción deben enviarse a las oficinas de "Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría". Apartado3122Caracas-1010-A Venezuela.

Los cheques deben emitirse a nombre de "Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría".

**INFORMATION FOR SUBSCRIBERS**

Annual Subscription Rates:  
USA Libraries and Institutions: US\$ 1,500.00

For all other countries, mail charges will be added. Subscription orders shall be sent to the following address: Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría. Apartado 3122 Caracas 101-A Venezuela.

Checks Should be made out to "Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría".

Para nuevas suscripciones  
envíe fotocopia de este cupón

\*Cuando nos escriba le agradecemos informarnos sobre:

- \* Cambio de Dirección
- \* Renovación de la Suscripción
- \* Preguntas sobre la Suscripción

\*Escriba en el espacio indicado

Nombre .....

Dirección .....

.....

Teléfono .....Fax: .....e-mail:.....

Remita la fotocopia de este cupón a "Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría" Apartado 3122- Caracas1010A. Venezuela.



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## ÁRBITROS

Infectología:	Dr. Juan Felix García Dr. Amando Martín Peña
Medicina Crítica:	Dra. Pilar Luciani Dra. Ileana Rojas
Nefrología:	Dra. Nuris Caviedes Dra. Milagros Bosque
Nutrición, Crecimiento y Desarrollo:	Dra. Ingrid Soto de Sanabria Dra. Olga Figueroa
Cardiología:	Dra. Coromoto Méndez Dr. Richard Gibson
Cirugía Pediátrica:	Dra. Brenda Hutton Dr. Rafael Pieretti
Hematología:	Dr. Francisco Ramírez Osío Dra. Clementina Landolfi
Gastroenterología:	Dra. Georgette Daoud Dr. Domingo Jaen
Oncología:	Dra. Ana Machado Dra Gisela Vargas
Neonatología:	Dr. Rafael Godoy Dra. María Elena Arteaga de Müller
Inmunología y Alergia:	Dr. Arnaldo Capriles Dra. Doris Perdomo de Ponce
Epidemiología:	Dr. Luis Gazotti Dr. Luis Echezuría
Otorrinolaringología:	Dra. Francis Sánchez Dra. Betty Carrasquel
Oftalmología:	Dra. Silvia Salinas Dr. Pedro Debes
Ginecología:	Dra. Mercedes Hrnández Dra. Bestalia de la Cruz
Neumonología:	Dr. Rubén Urdaneta Dra. Mary Carmen Rodríguez
Dermatología:	Dr. Luis Alfredo González Aveledo Dr. Leopoldo Díaz Landaeta
Salud Pública:	Dr. José Miguel San Miguel Dra. Adelfa Betancourt de Manrique
Psiquiatría:	Dr. Edgar Belfort Dra. Milena Sardi

## EDITORIAL

En los momentos actuales, la vida del Venezolano y de todas nuestras instituciones, está signada por la grave situación política, económica y social que aqueja a nuestro país y en la cual estamos inmersos desde hace algún tiempo. Esta problemática, más acentuada en los últimos días, está en la palestra de discusión en todos los sectores que conforman la vida nacional.

La Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría (SVPP), institución científica que se desenvuelve dentro de esta realidad, debe intentar, por cualquier medio, cumplir con los objetivos para la cual fue creada hace 64 años por los que hoy reconocemos como padres de la Pediatría Nacional. Dichos objetivos son: velar por la salud y desarrollo adecuado del niño y adolescente venezolanos y cumplir un programa de educación médica continua por varios medios (cursos, congresos, jornadas, revista científica, página web, etc.).

Conscientes de la vulnerabilidad de los menores, por estar sumidos en la problemática política y económica y sometidos a la creciente conflictividad social que nos rodea, hemos decidido apoyar todo tipo de actividad o programa que contribuya a devolver la salud y el bienestar físico y psicológico, tan deteriorado y golpeado, a todos aquellos niños y adolescentes que habiten estas maravillosas tierras, ricas en sus entrañas, pero que en su superficie evidencian un proceso de deterioro humano progresivo. Es por ello que llamaremos a todas aquellas instituciones, públicas y privadas, para que, con una conciencia de amplitud, participen en la construcción de un país mejor para los ciudadanos del futuro.

Por otra parte, debemos estar comprometidos a continuar la educación del médico pediatra, del médico

general, de todo el personal que labora dentro del equipo de salud y, sobre todo, de los padres, quienes tienen en sus manos la loable labor de sacar adelante los seres más preciados de una sociedad, LOS NIÑOS.

A sabiendas de que la economía venezolana depende, casi en su totalidad, de la renta petrolera, y que la merma de los ingresos a la nación por este concepto hará que este año sea particularmente difícil para desarrollar el objetivo de educación médica que tenía programado la SVPP, nos comprometemos a trabajar arduamente para poder realizar el XLIX Congreso Nacional de Pediatría “Dr. Juan Guido Tatá Cumana”, adaptándonos a la época y a las circunstancias, con la confianza de que este esfuerzo será comprendido y aceptado por el colectivo pediátrico venezolano.

En cuanto a nuestra Revista “Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría”, nuestro órgano de difusión, continuará su edición, se reducirán los costos de reproducción, pero siempre manteniendo en alto la calidad del contenido científico que la caracteriza, ya que consideramos que es imposible discontinuar una tradición y un compromiso de 64 años de vida.

Trataremos de seguir adelante con todos los proyectos de la Sociedad, pero este gran esfuerzo será posible porque contamos con el apoyo de todos los pediatras venezolanos, quienes siempre se han crecido en los momentos difíciles y, también con la colaboración de la industria farmacéutica y de productos para niños, quienes siempre han sido y serán los grandes aliados de la Sociedad.

El compromiso es de todos, ayúdennos a caminar hacia la excelencia.

Dr. Alberto Reverón Quintana  
Presidente

**TRABAJOS ORIGINALES**

# DIAGNÓSTICO Y ASESORAMIENTO GENÉTICO EN 246 NIÑOS CON RETARDO MENTAL EN EL CENTRO DE DESARROLLO INFANTIL No. 15. BARQUISIMETO 1996-2001.

**Frank G. Hammond Figueroa e Ysamar Piña de Castro**

Unidad de Genética Médica. Departamento de Patología.  
Decanato de Medicina, UCLA. Hospital Universitario "Dr. Antonio M. Pineda".  
Apartado 400, Barquisimeto, Lara, Venezuela.

**RESUMEN:** Entre Septiembre de 1996 y Diciembre de 2001 se estudiaron 246 niños con retardo mental y déficits sensoriales, atendidos en el Centro de Desarrollo Infantil N° 15 de Barquisimeto, con el objetivo de determinar las causas del retardo mental y dar asesoramiento genético a sus padres. Los diez primeros diagnósticos, en orden de frecuencia, son: Síndrome de Down, causa desconocida, microcefalia, retardo en el lenguaje, secuelas de prematurez, daño perinatal, hipoacusia profunda bilateral (AD por neo-mutación), PCI espástica, Síndrome de Ehlers-Danlos tipo II e hidrocefalia congénita. En conclusión, el retardo mental fue de causa genética en 57,34% de los casos, de causa ambiental en 23,29% del total y de causa desconocida en 19,37% de los niños estudiados.

**Palabras Clave:** Retardo Mental. Causas. Diagnósticos. Asesoramiento Genético.

**SUMMARY:** Between September 1996 and December 2001 we studied 246 children with mental retardation and sensorial deficits, who attended the Center for Child Development N° 15 in Barquisimeto, with the objective of determining the causes of their mental retardation and to give genetic counselling to their parents. The first ten diagnosis, in order of frequency, are: Down Syndrome, unknown cause, mycrocephaly, speech delay, secuelae of prematurity, perinatal damage, bilateral profound deafness (AD new mutation), spastic cerebral palsy, Ehlers-Danlos syndrome type II and congenital hydrocephaly. In conclusion, mental retardation was due to a genetic cause in 57.34% of the cases, by an environmental cause in 23.29% of the total and unknown cause in 19.37% of all the children studied.

**Key Words:** Mental Retardation. Causes. Diagnosis. Genetic Counselling.

Nombre y dirección del autor responsable de la correspondencia y quien recibirá las separatas:

Dr. Frank G. Hammond Figueroa.  
Unidad de Genética Médica.  
Departamento de Patología.  
Decanato de Medicina - UCLA  
Apartado 400 - Barquisimeto, Lara. 3001.  
Telf. = (0251) 259 - 1846  
Fax = (0251) 259 - 1804

## INTRODUCCIÓN

En Septiembre de 1996 comenzamos a estudiar a los niños con retardo mental y déficits sensoriales, que son atendidos en el Centro de Desarrollo Infantil (CDI) No. 15 de Barquisimeto y en Diciembre de 2001 hicimos el corte completando un total de 246 pacientes estudiados y reportados ahora. De éstos, 146 son varones y 100 son hembras. Sus progenitores (o al menos la madre) recibieron asesoramiento médico y genético integral.

Este estudio forma parte del Proyecto IPEC (Identificación y Prevención de Enfermedades Congénitas que Afectan los Procesos Cognoscitivos) que se inició en 1988 y está en progreso en algunos centros de desarrollo infantil del país.

La Asociación Americana de Deficiencia Mental definió en 1973 el **Retardo Mental (RM)** como “la función intelectual significativamente por debajo del promedio, que existe concomitantemente con déficits en la conducta adaptativa y que se manifiesta durante el período del desarrollo” (1).

La frase “función intelectual significativamente por debajo del promedio” implica un nivel de función intelectual de más de dos desviaciones standard por debajo del promedio. Para las dos pruebas psicométricas más comúnmente empleadas, esto representa cocientes intelectuales (CI) por debajo de 68 en la escala de Stanford-Binet y por debajo de 70 en la escala de Wechsler. (2).

El retardo mental engloba e implica una disminución en todas o algunas de las habilidades mentales, v.g.: percepción, memoria, lenguaje, relación espacial y social, razonamiento cognitivo y control de la ejecución. (2).

Tradicionalmente se han considerado dos principales categorías de retardo mental: 1) RM Leve (CI = 50-70) con prevalencia aproximada de 30 en 1.000 (aproximadamente 3%); 2) RM Moderado o Severo (CI menor a 50) con prevalencia aproximada de 3 en 1.000 (aproximadamente 0,3%). Así, algunos han considerado sólo dos categorías de RM: leve y severo (3).

Desde hace algunos años, en vez de las dos categorías antes mencionadas, es usual referirse al RM en tres categorías: leve, moderado y/o severo. En todo caso, en este trabajo se estudiaron todos los niños atendidos en un Centro de Desarrollo Infantil independientemente de su grado de RM.

La medición o cuantificación del CI es importante. Igualmente importante es el estudio de su “distribución normal” en la curva de Gauss. Primero, porque resulta ser una campana sobre la que se pueden hacer “puntos de corte” a partir de desviaciones standard por encima y por debajo del eje central, que es el promedio. Su cobertura por debajo del eje o promedio es la que cubija a los retardados mentales, particularmente por debajo de una desviación estándar. En segundo lugar, la medición es interesante porque, en general, va a señalar la falla en obtener el nivel intelectual óptimo para cada nivel de la escala de cociente intelectual, criterio que indica su dinamicidad.

Por ejemplo, un niño que en una batería de pruebas psicométricas, bajo particulares condiciones ambienta-

les, obtiene un CI de 100 pero que luego obtiene una medición menor, como 85, puede pensarse que tiene retardo de su desarrollo intelectual comparado con su potencial. Sin embargo, su nivel de retardo mental no sería suficiente como para que se lo catalogara como poseedor de RM leve. Es decir, que hay cierta relatividad en todas estas mediciones. Algunos preferimos considerar el tema del retardo mental en forma integral o global, más que restringirnos por un particular reporte sobre medición del cociente intelectual o el resultado de alguna prueba psicométrica específica. Además, en la población estudiada, los niños que fueron sometidos a baterías de pruebas psicométricas fueron la minoría.

La mayoría de las personas en el grupo 1 (RM Leve) no tienen anomalías morfológicas o metabólicas. Este grupo también ha recibido los nombres de RM fisiológico, subcultural, socio-cultural, familiar y/o cultivo-familiar. (3).

El grupo 2 (RM moderado o severo) incluye aquellas personas que presentan RM debido a algún factor patológico, sea éste genético o ambiental. Entre las causas genéticas están las de origen cromosómico (cromosopatías), monogénico (enfermedades mendelianas) y las de origen multifactorial (interacción de factores genéticos y ambientales). Entre las causas sólo o mayormente ambientales están las de origen infeccioso, tóxico, hipoxia y/o trauma perinatal o por otras noxas ambientales. La mayoría de individuos en este grupo tiene una patología cerebral (incluyendo Parálisis Cerebral Infantil = PCI) que puede ser demostrada. De allí que también a este grupo se le conoce como RM orgánico o patológico. (3).

El retardo mental emerge como una falla en el desarrollo mental, ya sea desde el comienzo de la vida (congénito) o en algún momento de la vida extra-uterina (2). En la mayoría de los casos, el daño causal ocurre prenatal o perinatalmente y se observa después en el niño que es relativamente lento, haciéndose evidente con la medición de la adquisición de sus patrones de desarrollo. Es entonces cuando se nota que tarda en sostener la cabeza, es tardío y flojo para sentarse, pararse y caminar, dice pocas palabras para su edad, etc.

Hay otra consideración importante acerca de las mediciones psicométricas. Estas no son estables sino que van cambiando con la edad. Por ejemplo: una medición obtenida a temprana edad, con una prueba en particular, no necesariamente será igual a la que se obtenga posteriormente. Se conoce desde hace tiempo que la contribución de los factores genéticos como componentes etiopatogénicos del RM es múltiple e interactúa con los factores ambientales desencadenantes o estimulantes para el desarrollo de un determinado tipo de intelecto.

Este sigue siendo un tópico y un campo controversial y continúa el análisis de su complejidad en Medicina y Psicología.

Recordemos, pues, que la “inteligencia” es un rasgo o carácter multifactorial; su expresión depende de la interacción constante entre factores genéticos y ambientales. Así consideramos, bajo este principio, que una enfermedad esencialmente genética, cualquiera que ella sea, es susceptible de ser modificada por la influencia de uno o varios factores ambientales externos al genoma. Del otro lado, una enfermedad esencialmente ambiental puede modificarse o manifestarse de forma diferente si encuentra el sujeto genéticamente “adecuado” con susceptibilidad o resistencia a la enfermedad.

Las variaciones fenotípicas en la inteligencia no escapan a este principio general de interacción genoma-ambiente, siendo particularmente evidentes en el grupo de personas con RM leve, en donde se pueden encontrar una cantidad de causas y formas clínicas diversas. Además, en este principio es que se basa el tratamiento que se le da a estos pacientes, tratamiento puntual y general. Así, su ambiente de crianza y las medidas que se vayan tomando para su fisioterapia, estimulación temprana y rehabilitación oportuna estarán orientadas a modificar el daño con el que nacieron.

A pesar de que la importancia proporcional y relativa de los factores genéticos y ambientales es aceptada casi universalmente, su valoración no ha seguido caminos homogéneos. A pesar de que la detección de estos factores puede resultar difícil y, hasta cierto punto, imprecisa, nos propusimos estudiar a los niños con retardo mental, en el CDI No. 15, Barquisimeto, Estado Lara. El objetivo general fue el de establecer los diagnósticos clínicos en todos los pacientes institucionalizados allí y catalogarlos en su origen genético o ambiental. La finalidad fue determinar cuántas de estas patologías hubieran sido prevenidas y cuántas de las parejas pueden prevenir el nacimiento de futuros hijos con retardo mental. Este trabajo analiza y resume los resultados obtenidos y finalmente llega a conclusiones pertinentes, particularmente en lo relativo a prevención y asesoramiento genético.

## MATERIAL Y MÉTODO

El estudio se inició el 20 de septiembre de 1996 y culminó el 14 de diciembre de 2001, realizándose retrospectiva y descriptivamente. Se estudiaron 246 pacientes, que representan la totalidad de los niños entre 0 y 6 años de edad, independientemente del grado de retardo mental, atendidos en el CDI N° 15 para el momento del corte

y análisis. Actualmente se continúa estudiando a una nueva población en este CDI.

Las consultas se realizaron en el ambiente del Centro Regional de Medicina Física y Rehabilitación “Dr. Régulo Carpio” del Hospital Universitario “Dr. Antonio M. Pineda” en Barquisimeto.

A cada paciente se le realizó una historia clínica que contiene datos biográficos, genealogía, antecedentes familiares, prenatales y obstétricos, patrón de desarrollo psico-motor, antecedentes personales y patológicos, examen físico completo y exámenes complementarios según el caso. A los pacientes se les solicitaron algunos exámenes adicionales, según cada caso, como p. ej. cariotipo, exámenes de laboratorio (incluyendo hematología, T4 libre y TSH, etc.), inmunoglobulinas para toxoplasmosis, rubéola y citomegalovirus, valoración neurológica clínica, EEG, estudios radiológicos y en algunos casos, análisis citogenético de X frágil. Cuando estaba indicado, se realizaron también cariotipos de los progenitores.

Cada paciente y su madre asistieron a por lo menos dos consultas en nuestro centro. Cada madre y, en algunos casos, cada pareja –cuando asistió también el marido–, recibió finalmente asesoramiento clínico-genético completo. Este incluyó explicarles el diagnóstico, la naturaleza del problema –cuando era conocida–, el significado de resultados de exámenes complementarios, citarles y explicarles un riesgo de recurrencia (RR), conversar acerca del manejo y tratamiento del niño –cuando era pertinente–, y referir a la madre a un servicio de Planificación Familiar o a su ginecólogo para que implementara medidas efectivas de prevención.

El análisis de datos se basó en cifras porcentuales y su contraste con otros trabajos en otras latitudes, ya que es un estudio descriptivo y retrospectivo, que aún está en progreso.

## ANTECEDENTES

Se ha reportado un número importante de “surveys” o estudios de diferentes poblaciones con RM. Sin embargo, es difícil su comparación objetiva, ya que las condiciones en que fueron realizados y las poblaciones que fueron estudiadas tuvieron características distintas. Para que un “survey” tenga una alta validez y buen nivel, y para que aporte datos epidemiológicos consistentes acerca de las causas del retardo mental en la población estudiada, debe cumplir con dos requisitos mínimos: debe estudiar el total de la población en cuestión y ésta debe ser analizada con detalle y en forma metódica. Con modestia podemos decir que nuestro trabajo cumplió con estos dos requisitos mínimos.



Por otra parte, el medio en el que se ha realizado un "survey" en particular es posible que sea distinto a otro. Recordemos que aquí, como en casi todo estudio en general, debemos considerar factores o variables humanas. Se trata de pacientes y sus familiares quienes viven en condiciones disímiles (educativas, sociales, económicas, culturales, etc.) y quienes forman parte de sus respectivas comunidades. Una frecuente consecuencia de esta situación es la dificultad para la recolección y corroboración de datos clínicos y de laboratorio y ésto interfiere hasta cierto punto con el proceso diagnóstico. De allí, algunas de las diferencias entre un "survey" y otro.

Recordemos, además, que las conclusiones a las que se llega en un determinado estudio se pueden aplicar a esa particular población estudiada, y no se puede generalizar a toda la población de niños con retardo mental. Tampoco un "survey" pretende ni puede responder a todas las interrogantes planteadas por algunos investigadores.

Hemos revisado algunos de estos estudios y sólo queremos comentar unos cuantos que son bastante "clásicos" y que fueron realizados en otros países, ya que no conocemos de estudios publicados en nuestro país. Primero, el "survey" de Gustavson y colaboradores (4, 5). Este evaluó 122 niños con CI de 50 o menos, que nacieron en el condado de Uppsala, en Suecia, durante el período de 1959-1970 y que estaban todavía vivos a la edad de un año. Este es un estudio particularmente representativo y completo.

Otro valioso "survey" fue el de Laxova, Ridler y Bowen-Bravery (6) quienes en 1972 estudiaron todos los 146 niños con RM severo en edades de entre 5 y 7 años, en el condado de Hertforeshire, en Inglaterra.

El tercer trabajo que citamos con especial atención es el "survey" de Kaveggia y colaboradores (7), realizado en 1975 con 1.224 residentes de una colonia central, un instituto especializado de Wisconsin, E.U.A. Si bien es cierto que estos residentes, incluyendo niños, no son totalmente representativos de la población con RM en general, este estudio ha sido destacado en la literatura médico-psicológica debido a lo sofisticado de las pruebas y análisis de laboratorio y porque cubrió también a los familiares de los residentes de la institución estudiada.

Estos tres "surveys" han servido de marcos de referencia metodológica para varios estudios a nivel mundial y constituyen nuestro basamento teórico modelo.

## RESULTADOS

Del total de 246 pacientes estudiados, 146 (59,35%) son varones y 100 son hembras (40,65%). Esto da una relación o razón de varones a hembras igual a 1,5:1, es

decir, un predominio de varones atendidos en el CDI N° 15.

En la **Tabla 1** observamos las edades de los niños al momento de la primera consulta, siendo la mayoría (49,59%) de edades comprendidas entre 1 y 3 años. El promedio que tenían estos niños, para el momento de su primera consulta, es de 2 años 6 meses, con rango entre 29 días y 13 años 5 meses de edad.

Es válido comentar suscitadamente el hecho de que el paciente de 13 años 5 meses de edad realmente asistía al taller adjunto al CDI N° 15, cuando nos lo refirieron, por lo que de no haber sido incluido en este estudio, la edad promedio para el momento de la primera consulta hubiera sido menor de 2 años 6 meses.

La **Tabla 2** enumera las edades de las madres al momento de la primera consulta y en ésta observamos que 43,49% de ellas tienen edades comprendidas entre 24 y 33 años, y 69,91% son menores de 34 años.

Cerca de un tercio (29,67%) de las madres que consultaron pueden considerarse añosas, ya que tenían 34 o más años de edad para el momento de la primera consulta con su hijo.

El promedio de edad de la madre al momento de esta primera consulta es 30 años, con un rango de 13 a 46 años de edad.

En la **Tabla 3** podemos apreciar la distribución de edades de los padres para el momento de la primera consulta, observando que 26,83% de los padres de los niños estudiados y tratados en el CDI N° 15 tienen edades comprendidas entre 24 y 28 años. La mayoría (59,36%) son menores de 33 años de edad. El 14,63% de los padres son de 44 o más años de edad, y sólo 0,81% (2 padres de un total de 246) son de 54 años o más.

El promedio de edad del padre para el momento de la primera consulta es de 33 años con un rango de 16 a 66 años.

Se encuentra 6,50% de consanguinidad entre los progenitores, lo cual es ligeramente superior al 5% encontrado en la población general de esta región. En todo caso, la consanguinidad cercana o remota aumenta la probabilidad de la aparición de trastornos monogénicos autosómicos recesivos, ya que los progenitores heterocigotos tienen un riesgo de 25% (1 en 4) de tener un hijo homocigoto enfermo.

En cuanto al orden de gestación (**Tabla 4**), observamos que 63,82% de las madres son I o II gesta; 28,51% son III, IV o V gesta; 4,47% son VI o VII gesta y sólo 2,44% son VIII gesta o más.

El 21,14% de las madres refiere abortos previos al embarazo del niño afectado, lo cual no es significativamente diferente al 20%, que es aproximadamente la



frecuencia de aborto en la población general de mujeres en edad reproductiva.

En cambio, 26,42% de las madres refiere amenaza de aborto en el embarazo en cuestión, es decir, el embarazo que terminó en el hijo afectado.

En lo referente a la duración de la gestación (**Tabla 5**), 73,98% fueron a término; 20,73% fueron pre-término y 4,47% fueron post-maduros.

Hubo 2 embarazos gemelares (0,81%) y estos fetos son, por lo general, prematuros y, además, existen riesgos inherentes al momento del parto.

La **Tabla 6** recopila los pesos de los pacientes al nacer. El 28,05% tuvo un peso entre 2500 y 2999 gr., 23,58% tuvo un peso entre 3000 y 3499 gr. al nacer, lo cual es lo esperado para un recién nacido "normal" a término.

Fueron de bajo peso al momento del nacimiento (menor de 2500 gr.) 26,02% de los pacientes vistos. Esto incluye dos categorías: pacientes pre-término y pacientes de bajo peso para la edad gestacional, con los consiguientes riesgos de patologías neurológicas asociadas.

Como muestra la **Tabla 7**, 32,11% de los niños presentaron talla al nacer de 49 a 51 cm. El 54,8% de los niños presentaron talla entre 49 y 54 cm., lo cual es "normal" para un feto a término.

El 30,90% de los pacientes con patologías relacionadas con retardo mental presentaron una talla de 48 cm. o menos, lo que habla a favor, junto con el bajo peso descrito anteriormente, de prematuridad y/o baja talla para el momento del nacimiento, relacionados etiopatogénica y fisiopatológicamente con daño neurológico central y/o aberración cromosómica.

Es de hacer notar que 17 de los 246 pacientes (6,91%) presentaron una talla igual o superior a 55 cm. al nacer. Esto también está asociado, por lo general, a varias patologías de origen genético y/o ambiental.

El 7,32% de las madres desconocía la talla de su hijo al nacer.

La **Tabla 8** es una lista de los primeros diez diagnósticos, por orden de frecuencia.

Observamos que el *Síndrome de Down* fue diagnosticado clínica y citogenéticamente en 22,53% de los casos y ocupa así la primera posición, con 57 casos del total de 246 pacientes.

La **Tabla 9** muestra cómo 92,98% de los pacientes con Síndrome de Down fueron por trisomía 21 libre. También se puede observar que encontramos 2 translocaciones 21/21 de novo (3,51%), 1 translocación 14/21 de novo (1,75%) y 1 mosaico (1,75%). En ninguno de los casos, como se ve, la translocación fue heredada de alguno de sus progenitores. Tampoco fue heredado el mosaico cromosómico.

En segundo lugar, figura en la **Tabla 8** el *RM de causa desconocida*, con 49 de los 246 pacientes vistos, para 19,37%. Esto quiere decir que en estos pacientes no se logró llegar a un diagnóstico clínico-genético, ni encontrar una causa ambiental.

La *Microcefalia* se encontró en 23 casos del total de 246 (9,09%). En 12 casos se logró comprobar inmunológicamente el origen infeccioso de este trastorno, v.g. toxoplasmosis, varicela, rubeola, citomegalovirus "in utero". En 8 casos sólo logramos sospechar la naturaleza infecciosa del trastorno, sin poderla comprobar fehacientemente con inmunoglobulinas específicas, aunque la TAC cerebral mostraba calcificaciones.

Hubo 2 casos, no relacionados, de *Microcefalia Vera o Verdadera*, como es citada en el catálogo de McKusick (16).

Se sospechó del alcohol etílico, como causa del RM en un paciente con *Microcefalia Aislada*, siguiendo los criterios descritos por Harper (15). Más adelante discutiremos este punto.

El *Retardo en el Lenguaje* aparece en nuestra casuística en el cuarto lugar entre los diagnósticos, con 8,70% del total. Este es un grupo heterogéneo en donde la única manifestación es el retardo en la articulación de las primeras palabras o el comienzo tardío de la construcción de frases sencillas.

Las *Secuelas de la Prematuridad* (hemorragia periventricular, como la más importante) es la quinta causa de RM, con 5,93% del total de casos estudiados. Recordemos que hubo un total de 51 (20,73%) gestaciones pre-término y sólo estos 15 casos (5,93%) tienen, bien documentado, el antecedente de hemorragia ventricular y/o periventricular. Como es sabido, las secuelas no solamente pueden ser intelectuales sino también físicas.

El *Daño Perinatal (Encefalopatía Hipóxico-Isquémica)* fue la causa de sospecha de RM en 11 de los 246 casos vistos (4,35%) y se presenta ocupando el sexto lugar.

La *Hipoacusia Profunda Bilateral* ocupa el séptimo lugar con 11 casos del total de 246 (4,35%). Esta Hipoacusia Neurosensorial fue catalogada como una neo-mutación autosómica dominante en base a la genealogía, con consecuente riesgo de recurrencia muy bajo, prácticamente cero, o igual a la tasa de mutación del gen.

La *Parálisis Cerebral Infantil (PCI)* se encuentra en el octavo lugar con 3,16% de frecuencia y fue del tipo espástica. Sobre ésta discutiremos después.

La *Hidrocefalia Congénita* se encontró en sólo 7 casos del total de 246 niños con RM (2,77%) y en cada caso era *aislada*, sin asociación a Defecto del Tubo Neural (DTN). Ocupa el noveno lugar en nuestra casuística.

En décimo lugar (2,77%) encontramos el *Síndrome de Ehlers-Danlos tipo II o Mitis (16)*. Es un síndrome de hiperelasticidad de piel e hiperextensibilidad articular moderados, sin implicación de válvulas cardíacas en la mayoría de los casos y en el que clásicamente no se describe RM. Su asociación en esta población de niños con RM es probablemente fortuita.

De los otros diagnósticos a los que llegamos, sólo comentaremos acerca del Síndrome de rubéola congénita, las otras cromosomopatías y el mielomeningocele lumbar, sin menoscabo de la importancia de los demás diagnósticos encontrados y en honor a la brevedad.

El RM asociado al Síndrome de Rubéola Congénita se encontró en 2,37% de los niños estudiados. Los 6 casos fueron comprobados inmunológicamente por la cuantificación de IgG e IgM anti-rubéola.

Del total de 246 pacientes, se encontraron 4 Cromosomopatías (1,58%) diferentes al Síndrome de Down. Estas fueron: un Síndrome de Patau en mosaico (46,XY/47, XY, +13); un Síndrome de Klinefelter Clásico (47,XXY); una delección o pérdida parcial, no heredada, del brazo largo del cromosoma 11 (46,XX,11q) (q23.1 Æq ter) de novo, y una duplicación parcial, no heredada, del brazo corto del cromosoma 8 (46,XX,8p+) de novo.

Encontramos 4 pacientes (1,58%) con Mielomeningocele Lumbar e Hidrocefalia Congénita intervenidos. Este es el Defecto del Tubo Neural (DTN) más frecuente en nuestro medio, en donde la prevalencia de DTN es de más de 3/1000 nacimientos (19) y es la malformación congénita que ocupa el primer lugar de morbilidad, con 26,59% de frecuencia, en los recién nacidos del Hospital Universitario "Dr. Antonio M. Pineda" (20).

En este estudio, el grupo de enfermedades que producen *RM de Causa Genética* suma 57,34%. Corresponde 24,11% a todas las Alteraciones Cromosómicas (Síndrome de Down y otras cromosomopatías); 22,54% son Enfermedades Monogénicas (Microcefalia, Hipoacusia Profunda, Hidrocefalia Congénita, etc.) y el resto (10,69%) son Multifactoriales (p. ej. Mielomeningocele) o de naturaleza genética compleja. Con la excepción de algunas de las enfermedades monogénicas y multifactoriales, la mayoría de las patologías de origen genético con RM ocurrieron *de novo* o por neo-mutación, o sea, mutaciones nuevas o recientes, y no fueron heredadas de alguno de los progenitores, por lo que su RR es bastante menor a 1%.

El *RM de Causa Ambiental* representa 23,29% del total y está conformado por las secuelas de la prematuréz, el daño perinatal por trauma y/o hipoxia del parto, Síndrome por Rubéola Congénita y algunos casos de

microcefalia de origen infeccioso. La prevención primaria y secundaria de este RM por noxas ambientales, debe estar centrada en una adecuada atención pre y perinatal.

El último grupo (19,37%) está constituido por pacientes con *RM de Causa Desconocida*, y a él nos referiremos en detalle en la discusión.

Con respecto al status reproductivo de las 246 madres de los pacientes vistos, éste se resume en la **Tabla 10**. Allí encontramos que 120 de las madres (48,78%) eran usuarias de métodos de planificación familiar para el momento de asistir a nuestra consulta genética. Cuarenta y nueve (19,92%) ya habían sido esterilizadas quirúrgicamente. Cuarenta y seis (18,70%) no deseaban planificarse o usar anticoncepción alguna. Las razones dadas por las madres en este último grupo fueron porque les habíamos comunicado un RR relativamente bajo o porque, a pesar de un riesgo algo considerable, el paciente era su primer hijo y deseaban tener otro. Veintitrés de las 246 madres (9,35%) fueron referidas a Servicios de Planificación Familiar o a su ginecólogo para anticoncepción temporal, mientras decidían un nuevo embarazo. Por último, 8 madres (3,25%) fueron referidas para esterilización quirúrgica voluntaria.

## DISCUSIÓN

En muchos estudios realizados en poblaciones de pacientes en institutos especiales para retardados mentales (4 - 12) se ha reportado la mayor frecuencia de pacientes de sexo masculino. Nuestros datos corroboran estas observaciones, aunque no se pueden explicar por una mayor frecuencia de trastornos que afectan a individuos de sexo masculino, como son los trastornos recesivos ligados al X, X frágil, RM ligado al X, etc., como se verá al analizar los diagnósticos a los que llegamos.

Tal vez estas cifras reflejan un cierto "sesgo de recolección" y el hecho de que se institucionalicen más los varones que las hembras, o están reflejando la mayor susceptibilidad de los varones a sufrir RM, como lo han señalado Turner y Turner (10) ó tal vez se trata de una característica propia de la población que ha sido referida a este instituto.

La edad promedio (2 años 6 meses) simplemente refleja la edad promedio de los niños del CDI N° 15 para el momento del estudio. Permite, además, en términos generales, dar a las parejas (o a las madres) un asesoramiento genético oportuno, como es el caso específico de que ellas tengan un riesgo de recurrencia relativamente alto y puedan así implementar un método adecuado de prevención primaria.

En todo caso, la mayoría de los pacientes de este CDI no sobrepasan los 5 años de edad (98,37%) y 26,83% son menores de 1 año de edad, lo cual facilita la intervención y prevención tempranas (Tabla 1).

El promedio de edad materna de 30 años permite que, por lo general, podamos asesorar integralmente a la mayoría de las madres, que ellas decidan su futuro reproductivo, tomen las medidas adecuadas y logren implementarlas.

Es de hacer notar que debemos desalentar la reproducción en padres de edad avanzada, por la mayor probabilidad que tienen de sufrir alteraciones en su gametogénesis y mutaciones génicas (mutaciones de punto) y las consecuentes alteraciones en sus hijos.

El hecho de que 37,80% de las madres sean primigestas y 26,02% sean segunda gestas, habla a favor de que el diagnóstico y asesoramiento genético deben ser muy precisos y puntuales, ya que estas son mujeres que, por lo general, desean tener otro hijo en su futuro mediano o inmediato (Tabla 4).

El 26,42% de las madres refiere amenaza de aborto en el embarazo en cuestión. Esto habla a favor de factores biológicos y/o fisiopatológicos, desconocidos hasta ahora, que tratan de eliminar el producto de la concepción que presenta errores genéticos, sean éstos cromosómicos, monogénicos o multifactoriales.

Es de todos conocido el hecho de que los recién nacidos pre-término presentan mayor riesgo de diversas patologías, y la cifra observada aquí (20,73%) es significativa. En el otro extremo, 11 de 246 niños (4,47%) fueron producto de partos post-maduros, los cuales envuelven sus propios riesgos de patologías: especialmente cabe mencionar el daño perinatal (Tabla 5). En cuanto al antecedente de gestación gemelar, éste debe hacernos sospechar, con fundamento real, el sufrimiento fetal por trauma y/o hipoxia perinatal.

Tanto el bajo peso como la baja talla al nacer, junto con otras manifestaciones fenotípicas, se pueden encontrar en patologías de origen genético (cromosómico, monogénico, poligénico y/o multifactorial). También es posible encontrar recién nacidos de baja talla y peso para la edad gestacional, producto de factores ambientales como la infección in útero o la desnutrición materna (desnutridos in útero). Lamentablemente, esta falta de nutrientes, por sí sola, es capaz de producir alteraciones neuronales que conllevan a retardo neuro-psico-motor, al menos del tipo "borderline".

Anteriormente hemos analizado una larga serie de pacientes con Síndrome de Down estudiados en la Unidad de Genética Médica de 1979 a 1989 (13) y esta nueva muestra corrobora las conclusiones clínicas y citogenéticas a las que llegamos entonces.

En general, casi siempre se ha reportado el Síndrome de Down como primera causa genética de retardo mental (2), encontrándose con una frecuencia de alrededor de 30% en las respectivas poblaciones de niños con retardo mental estudiados y analizados desde el punto de vista clínico y citogenético. (3). En esta población estudiada, el Síndrome de Down se diagnosticó con una frecuencia de 22,53% y es la primera causa de RM (Tabla 8).

El origen de la trisomía 21 libre fue por una falta de disyunción en algún momento de la gametogénesis materna o paterna. Igualmente ocurrieron por defectos en la segregación cromosómica durante la gametogénesis, las translocaciones 14/21 y 21/21, por lo que éstas tampoco fueron heredadas. El único mosaico encontrado fue en un varón con Síndrome de Down y ocurrió, como es clásico, por un error al azar en las divisiones mitóticas post-cigóticas. Su fenotipo físico e intelectual, muchas veces no es distinguible de una trisomía 21 libre o por translocación.

Le hicimos saber a las madres (parejas) que consultaron con hijos con Síndrome de Down, en forma sencilla, concisa y directa, que esta aberración cromosómica se originó por un error en la división celular que dio origen a la formación de los gametos de uno de los progenitores (casos de la trisomía 21 libre y de la translocación) o por un error en las divisiones celulares luego de la formación del huevo o cigoto (caso del mosaico). También les informamos que en ninguno de los casos el trastorno fue heredado de alguno de los progenitores y, siguiendo criterios previamente establecidos (14), les citamos un riesgo de recurrencia (RR) de 1%.

El segundo lugar está representado por el RM de Causa Desconocida. A esta conclusión llegamos después de descartar varias causas genéticas (cromosómicas, monogénicas y multifactoriales) y causas ambientales (infecciosas, hipoxia y/o trauma obstétrico, etc.) por interrogatorio y examen físico y de laboratorio. Aparte del cariotipo, se pidieron algunos otros exámenes complementarios (EEG, TAC cerebral, RM cerebral, pruebas de toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, T4 libre, TSH, etc.).

La cifra de 19,37% de RM de Causa Desconocida es importante y no es inusual observarla. Por ejemplo, la "causa desconocida" en este estudio está por debajo del 25% reportado por Laxova, Ridler y Bowen-Bravery (6); está por debajo del 41% reportado por Gustavson y colaboradores (5) y está bastante por debajo del 52% reportado por Kaveggia y colaboradores (7).

Reconocemos que el RM de causa desconocida podría ser un diagnóstico que revela nuestras limitaciones y omisiones. Aquí pueden haber algunos pacientes con enfermedades metabólicas poco frecuentes, como los errores innatos del metabolismo; pero las pruebas bioquímicas

de laboratorio para su diagnóstico no pudieron ser realizadas. En todo caso, estimamos razonablemente que una pequeña fracción del subtotal de 19,37% podría tener una de estas raras metabolopatías. Es pertinente señalar que en otras partes del mundo, los errores innatos del metabolismo representan sólo 3 a 5% de las causas estudiadas de RM en diversas poblaciones institucionalizadas (3, 5 y 8).

Por otra parte, es oportuno indicar la necesidad de un diagnóstico preciso cuando se sospecha una metabolopatía, ya que la gran mayoría de las que producen RM son autosómicas recesivas, con un riesgo de recurrencia de 25% (1:4). Las causas primarias de algunas de estas metabolopatías, además, no han sido dilucidadas por completo y las pruebas bioquímicas tampoco se han realizado en algunos estudios reportados (3). Ha habido informes, como el de Jellum, Stolke y Eldjarn (14), en un estudio sistemático de 450 niños institucionalizados con RM, hecho con una técnica de laboratorio sofisticada y muy costosa, como lo es la cromatografía de gas combinada con espectrometría de masa y computarizada, en donde estos autores no encontraron ningún error innato del metabolismo. Sólo algunos laboratorios en nuestro país (IDEA, IVIC, LUZ) están en capacidad, actualmente, de realizar algunas de estas pruebas muy especializadas.

A cada madre (padres) de estos pacientes con RM de Causa Desconocida les citamos un riesgo de recurrencia de 1%, siguiendo los criterios comúnmente empleados para el asesoramiento genético de este particular grupo de niños. (3, 15).

Referente a los dos niños con Microcefalia Vera o Verdadera, como todo trastorno autosómico recesivo, el riesgo de recurrencia para los progenitores de cada uno de ellos es de 25% (1:4) y así se lo citamos.

El uso y/o abuso del alcohol etílico puede producir daño al embrión, aún a dosis consideradas "bajas" y/o esporádicas. No siempre se presenta, como consecuencia, la microcefalia o el llamado "Síndrome por Alcoholismo Fetal" en su fenotipo florido. A veces la ingesta del alcohol etílico durante el embarazo puede producir sólo RM moderado acompañado o no de trastornos de conducta evidentes desde la etapa de lactante. No sabemos cuántos de nuestros pacientes con *RM de causa desconocida* podrían deberse a la ingesta de alcohol etílico durante la gestación de la madre. Pero, dada la extracción socioeconómica de nuestra población y el alto consumo de alcohol etílico en todos nuestros estratos sociales, es razonable sospechar de este agente ambiental como causa de algunos RM en nuestro medio.

El asesoramiento genético de los casos de microcefalia infecciosa o de origen ambiental, va dirigido a evitar

futuras exposiciones a los factores ambientales encontrados, excepción hecha de los casos específicos detectados inmunológicamente, ya que evidentemente la madre tendrá anticuerpos naturales contra ese agente causal para el momento de un futuro embarazo.

En algunos casos, el Retardo en el Lenguaje es la única manifestación de un daño cerebral subyacente, excluyendo una hipoacusia. Cada vez más se trata de interpretar este retardo en el habla como una manifestación de RM (2). Su tratamiento (terapia de lenguaje) es lento y muchas veces efectivo. Hay que atacar este déficit en forma integral, incluyendo la acción del terapeuta de lenguaje, el psicopedagogo, el pediatra, el neurólogo infantil y el psicólogo ó psiquiatra infantil, orientados todos a lograr un buen desarrollo de la personalidad del niño, una mejora en su conducta y una buena escolaridad e integración al núcleo familiar.

La prematuréz y el bajo peso y talla para la edad gestacional están reconocidas como causas de RM y, lamentablemente, trabajos recientes en nuestro medio indican que su frecuencia va en ascenso, principalmente como consecuencia de desnutrición en la gestante (17). Su prevención es una labor compleja y escapa al ámbito estrictamente médico, siendo su abordaje esencialmente cultural, social y económico. Esto no quiere decir que los médicos no insistamos en la importancia de una alimentación balanceada, en una campaña de mayor cobertura de atención prenatal y en una mejor atención obstétrica y neonatal. Es obvio que al prevenir la prematuréz y los recién nacidos hipotróficos, estaremos disminuyendo la incidencia de una de sus secuelas más graves, como lo es el RM.

La Encefalopatía Hipóxico-Isquémica (Daño Perinatal) tiene como probable origen el *trauma y/o la hipoxia perinatal*, y es un diagnóstico basado en la epicrisis neonatal o que se sospecha como consecuencia de nuestro interrogatorio detallado a la madre acerca de las condiciones del parto en cuestión. Generalmente se encuentra alguno de los siguientes antecedentes: que el niño tuvo sufrimiento fetal (líquido amniótico meconial y/o bradicardia fetal), que nació cianótico o con Apgar bajo y que tardó en respirar y llorar, ameritó maniobras de resucitación, que fue prematuro, extraído por fórceps o vacuum, que fue una presentación podálica, que presentaba doble circular del cordón, que hizo broncoaspiración, que el parto fue prolongado, distócico, etc.

Este es un diagnóstico que no puede ser corroborado definitivamente, pero constituye un diagnóstico presuntivo y bastante subjetivo por parte del médico que interroga, y a él se llega luego de descartar diversas causas genéticas y ambientales. Hay que insistir en que su



prevención está basada en un buen control prenatal y una óptima atención obstétrica y neonatal.

Los padres de los niños con Hipoacusia Profunda Bilateral, por Neo-mutación Autosómica Dominante, quedan tranquilos en cuanto a futuras decisiones reproductivas, ya que su RR es prácticamente cero. El tratamiento es difícil, porque las intervenciones cocleares actuales son costosas y no están al alcance de todos los pacientes y las prótesis de uso generalizado tampoco son accesibles.

La Parálisis Cerebral Infantil (PCI) sigue siendo un diagnóstico genérico, signológico, indicativo de daño cerebral y asociado en muchos casos, como los presentes, a RM. Aquí debemos profundizar con estudios neurológicos, cromosómicos, metabólicos y de imagenología para su mejor clasificación y tratamiento.

Es probablemente cierto que la mayoría de las Hidrocefalias Congénitas no son monogénicas (15), pero en algunos casos hay ya un hermano con el antecedente de hidrocefalia congénita aislada y esto ocurrió en una de las familias estudiadas. Aquí se trata de hidrocefalia congénita recesiva ligada al X, en donde la TAC cerebral mostraba Estenosis del Acueducto de Silvio. Le citamos a la madre de estos hermanitos un RR de 25% de tener otro hijo varón con hidrocefalia congénita ligada al X. Asumimos que ella es portadora obligada del gen recesivo mutado (15).

En los otros casos de hidrocefalia congénita, el riesgo de recurrencia que le citamos a los progenitores fue 4 - 5%, siguiendo a Harper (15). Según el autor, este RR es para futuros varones de estas parejas y así se lo comunicamos. Igualmente les insistimos en la importancia de los controles neuroquirúrgicos y urológicos así como la importancia de la fisioterapia. Finalmente, hicimos hincapié en la necesidad de un buen control ecosonográfico prenatal en el futuro embarazo.

Referente a la prevención de la Rubéola Congénita es necesario que las mujeres en edad reproductiva, que no hayan sufrido de rubéola, sean inmunizadas activamente con la vacuna correspondiente, para así evitar la infección durante el embarazo, el nacimiento de niños con la infección congénita y sus manifestaciones físicas y mentales.

Ninguna de las aberraciones cromosómicas encontradas tiene un RR mayor de 1% (18) y así se lo citamos a las madres (parejas), pero les sugerimos la conveniencia de diagnóstico citogenético prenatal en un futuro embarazo.

Las secuelas de un DTN, como el Mielomeningocele Lumbar encontrado en 4 de nuestros pacientes, no son sólo físicas (paresia y parestesia de miembros inferiores, falta de control de esfínteres, etc.) sino también intelectuales (RM por hidrocefalia y daño cortical), muchas veces presentes a pesar de las intervenciones quirúrgicas y fisiátricas tempranas. Este es un trastorno multifactorial, es decir, con

predisposición o substrato genético, interactuando con uno o varios factores ambientales desencadenantes. Entre estos últimos es de particular relevancia la acción de los plaguicidas en nuestro medio y así lo hemos reportado (19). A estas parejas, previo estudio radiológico de columna lumbosacra que no reveló Espina Bífida Oculta, les citamos un RR de 5% y les recomendamos el uso de ácido fólico y multivitamínicos periconcepcionales y un buen control ecosonográfico y prenatal en un futuro embarazo, con la finalidad de prevenir el trastorno.

A pesar del esfuerzo sistemático y aún con ciertas limitaciones metodológicas y tecnológicas que ya han sido comentadas, no logramos encontrar la causa del RM en 19,37% de los niños. Es cierto que, como se ha mencionado, en este grupo puede haber una pequeña fracción de pacientes no reconocida con metabolopatías o errores innatos del metabolismo, lo que llevaría a engrosar algo el grupo de causa genética y disminuir el de causa desconocida. Pero, como lo han señalado algunos autores (4 - 8), su frecuencia es muy baja. En todo caso, ante la sospecha clínica de una metabolopatía, deberán hacerse estudios especializados, sólo realizables en centros como el IDEA (Instituto de Estudios Avanzados), el IVIC (Instituto Venezolano de Investigaciones Científicas) y el de LUZ (La Universidad del Zulia), a veces de difícil acceso para nuestros pacientes.

## CONCLUSIONES

De los 246 niños con RM y déficits sensoriales que fueron referidos a nuestra Consulta de Genética Médica desde el C.D.I. N° 15, entre 1996 y 2001, fueron diagnosticados con trastornos de Origen Genético más de la mitad de los casos (57,34%), de Origen Ambiental en el 23,29% del total y no se pudo precisar el origen en el 19,37% de los estudiados.

De los Trastornos de Origen Genético con RM encontrados en esta población, 24,11% corresponde a las Aberraciones Cromosómicas (Síndrome de Down y otras cromosomopatías); 22,54% son Enfermedades Monogénicas o Mendelianas (Hipoacusia Profunda, Hidrocefalia Congénita, algunas Microcefalias, etc.) y el 10,69% restante son Enfermedades Multifactoriales o de naturaleza genética compleja.

Algunas enfermedades multifactoriales y monogénicas presentaron un RR alto (5 - 25%) para los progenitores de los afectados. Sin embargo, la mayoría de las patologías genéticas con RM, incluyendo las cromosómicas, fueron por mutación de novo, por lo que el RR que le citamos a los progenitores fué prácticamente cero.

Los Trastornos de Origen Ambiental con RM están re-

presentados por las Secuelas de la Prematurez (5,93%), el Daño Perinatal por Trauma y/o Hipoxia del Parto (4,35%), el Síndrome por Rubéola Congénita (2,37%) y algunos casos de Microcefalia. Es necesario insistir en la prevención de estas formas de RM mediante la implementación y ejecución de buenos controles prenatales y óptima atención obstétrica y neonatal.

Casi la mitad (49,59%) de los niños examinados al momento de la primera consulta tenían edades comprendidas entre 1 y 3 años. Esto permitió, en general, dar a las madres (parejas) el diagnóstico y asesoramiento genético oportuno, específicamente en aquellas con RR relativamente alto, para que logran implementar las medidas de prevención primaria.

Los cinco primeros diagnósticos, en orden de frecuencia, fueron: Síndrome de Down (22,53%), Causa Desconocida (19,37%), Microcefalia (9,09%), Retardo en el Lenguaje (8,70%) y Secuelas de Prematurez (5,93%).

Como se observa, el Síndrome de Down sigue siendo la primera de todas las causas de RM en pacientes atendidos en centros para la Educación Especial. Su incidencia aproximada de 1/600 nacidos vivos constituye también un flujo de primera frecuencia en las consultas de Genética Médica. Esto representa un reto creciente para los centros de Educación Especial, para los servicios de salud públicos y privados y para la integración activa de estos niños a la educación regular y en nuestra sociedad.

La mayoría (48,78%) de las madres de los niños estudiados seguían un método de planificación familiar al momento de la primera consulta y 19,92% ya habían sido esterilizadas quirúrgicamente. Luego del diagnóstico y el asesoramiento genético, un grupo importante de madres (18,70%) decidió no planificarse porque el RR citado era relativamente bajo o porque el paciente era su primogénito y deseaban tener otro hijo. El resto escogió un método temporal de planificación familiar (9,35%) o decidió solicitar la esterilización quirúrgica (3,25%).

Un buen Asesoramiento Genético está basado en un diagnóstico preciso. De allí la importancia de establecer el origen del retardo mental para asesorar convenientemente a los padres en cuanto al riesgo de recurrencia y comenzar un tratamiento adecuado en los casos en que sea posible. El cariotipo es esencial para corroborar un diagnóstico clínico de aberración cromosómica y poder citar un RR. También son importantes los exámenes complementarios y auxiliares, aunque éstos no siempre son accesibles a los pacientes y sus familiares.

El Asesoramiento Genético tiene como finalidad ayudar a las madres (parejas) que consultan a alcanzar decisiones libres y razonadas, para que logren su deseo de tener un hijo sano. Este proceso no es "vertical" o impues-

to por el genetista, sino que debe tender a ser "horizontal" y democrático, no "dictatorial" o dirigido. En este sentido, las madres que decidieron tener un nuevo embarazo, con RR superior al 1% fueron informadas acerca de la conveniencia de la amniocentesis genética, para diagnóstico citogenético prenatal y por ecosonografía.

Algunos trabajos recientes en esta área (21, 22) hacen énfasis en la ansiedad que el trastorno causa a los padres de los niños con retardo mental y en la posibilidad de que muchas veces tal ansiedad logramos disminuirla al comunicarles la alta probabilidad de tener un próximo hijo sano.

Consideramos seriamente nuestro compromiso y responsabilidad en el ejercicio de la ciencia y el arte del Asesoramiento Genético dirigido a atender y ayudar a pacientes y familiares, en una labor preventiva y como parte de un equipo multidisciplinario.

## AGRADECIMIENTO

Nuestro sincero agradecimiento a los pacientes, sus padres y familiares, quienes depositaron su confianza en nosotros, a la Dirección de Educación Especial, Ministerio de Educación, Caracas, que financió parcialmente el trabajo y al personal profesional del Centro de Desarrollo Infantil No. 15, por su constante labor en beneficio de los niños con retardo mental.

## REFERENCIAS

1. Grossman HJ. Manual on terminology and classification in mental retardation. American Association on Mental Deficiency. Special Publication Series No. 2. Baltimore. Garamond Pridemark Press. 1973. p. 11.
2. Kinsbourne M. Mental Retardation. En: Berg BO (Editor) Principles of Child Neurology. New York. Mc Graw Hill. 1996. pp. 371-381; 383-396.
3. Moser HW, Ramey CT, Leonard CO. Mental Retardation. En: Emery AEH, Rimoin DL (Editores). Principles and Practice of Medical Genetics. Edimburgo. Churchill Livingstone. 1985. pp. 352-366.
4. Gustavson KH, Hagberg B, Hagberg G, Sars K. Severe mental retardation in a swedish county. I. Epidemiology, gestational age, birth weight and associated CNS handicaps in children born 1959-1970. Acta Paed. 1977. 66: 373-383.
5. Gustavson KH, Hagberg B, Hagberg G, Sars K. Severe mental retardation in a swedish county. II. Etiological and pathogenetic aspects of children born 1959-1970. Neuropaed. 1977. 8: 293-304.

6. Laxova R, Ridler MAC, Bowen-Bravery M. An etiological survey of severely retarded Hertfordshire children who were born between January 1, 1965 and December 31, 1967. *Am. J. Med. Genet.* 1977. 1: 75-86.
7. Kaveggia EG, Durking MV, Pendleton E, Opitz JM. Diagnostic/genetic studies on 1224 patients with severe mental retardation. *Proceedings of the 3rd Congress of the International Association for the Scientific Study of Mental Deficiency.* Varsovia. Polish Medical Publishers. 1995. pp. 82-93.
8. Moser HW, Wolf PA. The nosology of mental retardation; including the report of a survey of 1.378 mentally retarded individuals at the Walter E. Fernalt State School. En: *Nervous System. Birth Defects. Original Article Series.* Vol. 7. Baltimore. Williams and Wilkins. 1971. pp. 117-134.
9. Turner G, Collins E, Turner B. Recurrence risk of mental retardation in sibs. *Med J. of Australia.* 1971. 1: 1165-1166. 1971.
10. Turner G, Turner B. X-linked mental retardation. *J. Med. Genet.* 1974. 11: 109-113.
11. Turner G, Brookwell R, Daniel A, Selikowitz M. Heterozygous expression of X-linked mental retardation and X chromosome marker fra (X) (q27). *New Eng. J. Med.* 1980. 303: 662-664.
12. Turner G, Frost M. X-linked mental retardation, macro-orchidism and Xq27 fragile site. *J. Ped.* 1980. 96: 837-841.
13. Hammond FG. Síndrome de Down: Clínica y Citogenética. *Unidad de Genética Médica 1979-1989.* Trabajo de ascenso presentado por el autor y aprobado para optar a la categoría de Profesor Asociado. Decanato de Medicina. UCLA. Barquisimeto. 1992.
14. Jellum E, Stolke O, Eldjarn L. Combined use of gas chromatography, mass spectrometry and computer in diagnosis and studies of metabolic disorders. *Clin. Chem.* 1972. 18: 800-809.
15. Harper PS. *Practical Genetic Counseling.* 4a edición. Oxford. Butterworth-Heinemann Ltd. 1993. pp. 55-69, 185-191.
16. McKusick VA. *Mendelian Inheritance in Man.* 12a edición. Vol. 3: Catalogs of Autosomal Recessive and X-linked phenotypes. Baltimore. The Johns Hopkins University Press. 1998. p. 2246.
17. Anzola A, Viegas D. Evaluación Nutricional de la Embarazada. Hospital Universitario "Dr. Antonio María Pineda". Barquisimeto, Enero 1996-Marzo 1997. *Bol. Med. Postgrado.* 1999. XV (2): 67-81.
18. De Grouchy J, Turleau C. *Clinical Atlas of Human Chromosomes.* New York. John Wiley & Sons. 1977.
19. Canache MF de, Hammond FG. Aspectos Epidemiológicos de los Defectos del Tubo Neural (DTN) en Barquisimeto. Vargas AF de, Rodríguez-Lemoine V, Arenas O (Editores). *Avances en Genética. IV Congreso Venezolano de Genética.* Caracas. 1990. pp. 117-121.
20. Torres G. Tipos, Incidencia y Frecuencia de Malformaciones Congénitas en el Hospital Universitario "Dr. Antonio María Pineda". Febrero - Julio 1986. (Tesis de Post-grado para optar al título de Especialista en Puericultura y Pediatría). Tutor: Frank G. Hammond. Decanato de Medicina. UCLA. Barquisimeto. 1986.
21. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D y col. Evaluation of mental retardation. Recommendations of a Consensus Conference. *Am. J. Med. Genet.* 1997. 72: 468-477.
22. Wilska ML, Kaski MK. Why and how to assess the aetiological diagnosis of children with intellectual disability/mental retardation and other neurodevelopmental disorders: description of the finnish approach. *Europ. J. Paed. Neurol.* 2001. 5: 7-13.

**TABLA 1**  
**EDAD DE LOS PACIENTES AL MOMENTO**  
**DE LA PRIMERA CONSULTA**

EDAD	N	%
6 meses y menos	29	11,79
7 - 11 meses	37	15,04
1 - 3 años	122	49,59
4 - 5 años	54	21,95
6 - 8 años	3	1,22
9 años y más	1	0,41
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 2**  
**EDAD DE LA MADRE AL MOMENTO**  
**DE LA PRIMERA CONSULTA**

EDAD	N	%
18 años y menos	12	4,48
19 - 23 años	53	21,54
24 - 28 años	53	21,54
29 - 33 años	54	21,95
34 - 38 años	36	14,63
39 - 43 años	28	11,38
44 años y más	9	3,66
Desconocida	1	0,41
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>



**TABLA 3**  
**EDAD DEL PADRE AL MOMENTO**  
**DE LA PRIMERA CONSULTA**

EDAD	N	%
18 años y menos	4	1,63
19 - 23 años	27	10,98
24 - 28 años	66	26,83
29 - 33 años	49	19,92
34 - 38 años	35	14,23
39 - 43 años	28	11,38
44 - 48 años	19	7,72
49 - 53 años	15	6,10
54 años y más	2	0,81
Desconocida	1	0,41
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 4**  
**ORDEN DE GESTACIÓN DEL PACIENTE**

GESTACIÓN	N	%
I	93	37,80
II	64	26,04
III	32	13,01
IV	20	8,13
V	18	7,32
VI	5	2,03
VII	6	2,44
VIII y más	6	2,44
Desconocida	2	0,81
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 5**  
**DURACIÓN DE LA GESTACIÓN**

GESTACIÓN	N	%
A término	182	73,98
Pre-término	51	20,73
Post-término	11	4,47
Gemelar	2	0,81
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 6**  
**PESO DE LOS PACIENTES AL NACER**

PESO	N	%
Menos de 1500 gr.	11	4,47
De 1500 a 1999 gr.	18	7,32
De 2000 a 2499 gr.	35	14,23
De 2500 a 2999 gr.	69	28,05
De 3000 a 3499 gr.	58	23,58
De 3500 a 3999 gr.	39	15,85
De 4000 a 4499 gr.	8	3,25
Más de 4500 gr.	2	0,81
Desconocido	6	2,44
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 7**  
**TALLA DE LOS PACIENTES AL NACER**

TALLA	N	%
Menos de 39 cm.	5	2,03
De 40 a 42 cm.	10	4,07
De 43 a 45 cm.	21	8,54
De 46 a 48 cm.	40	16,26
De 49 a 51 cm.	79	32,11
De 52 a 54 cm.	56	22,76
55 cm. y más	17	6,91
Desconocida	18	7,32
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 8**  
**DIEZ PRIMEROS DIAGNÓSTICOS EN LOS PACIENTES VISTOS**  
**CON RM EN EL CDI NO. 15. BARQUISIMETO 1996-2001**

DIAGNÓSTICO	N	%
Síndrome de Down	57	22,53
Causa Desconocida	49	19,37
Microcefalia	23	9,09
Retardo en el Lenguaje	22	8,70
Secuelas de Prematuréz	15	5,93
Daño Perinatal	11	4,35
Hipoacusia Profunda Bilateral (A.D. por neo-mutación)	11	4,35
PCI Espástica	8	3,16
Hidrocefalia Congénita	7	2,77
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo II	7	2,77

**TABLA 9**  
**CARIOTIPOS EN SÍNDROME DE DOWN**

	N	%
• Trisomía 21 libre		
Varones	32	56,14
Hembras	21	36,84
Subtotal	53	92,98
• Translocación 21; 21 de novo	2	3,51
• Translocación 14; 21 de novo	1	1,75
• Mosaico	1	1,75
<b>Total</b>	<b>57</b>	<b>100,00</b>

**TABLA 10**  
**STATUS REPRODUCTIVO**

STATUS	N	%
Usuaris de Métodos de Planificación	120	48,78
Esterilizadas Quirúrgicamente Previamente	49	19,92
No desean Planificarse	46	18,70
Referidas a Planificación Familiar Temporal	23	9,35
Referidas para Esterilización Quirúrgica	8	3,25
<b>Total</b>	<b>246</b>	<b>100,00</b>

**TRABAJOS DE REVISIÓN****TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES EN NIÑOS.  
EXPERIENCIA EN 11 AÑOS**

**Zulay Lugo Z(\*), Ligia Acosta B(\*\*), Maria Regalado(\*\*), Soraya Santos(\*\*),  
Augusto Pereira(\*\*\*), Francis Sánchez(\*\*\*), Yaneth Bastidas(\*\*), Beatriz Carrasquel(\*\*\*\*)**

**RESUMEN:** Se presentan 17 casos de Tumores Malignos Rinosinuales, con predominio en el sexo masculino (53%) y en el grupo etario de 10 a 15 años (35%). La obstrucción nasal (18%) constituyó el motivo de consulta más frecuente y la sintomatología de ingreso predominante (71%). La mesoestructura (53%) fue la localización anatómica prevalente. En 100% de los casos el diagnóstico se realizó a través de la clínica, exámenes complementarios, imagenología y biopsia de la lesión. El 82% correspondió a tumores primarios. El Rabdomyosarcoma constituyó el tipo histológico más frecuente con 35,2%. El estadio clínico al ingreso predominante fue el IV (41,2%). Todos los tumores ameritaron abordaje quirúrgico, recibiendo cirugía, quimioterapia, radioterapia en 53% de los casos. La remisión completa de la enfermedad se observó en el 47%, con una sobrevida global de 62% en 104 meses y una sobrevida libre de enfermedad de 68% a los 90 meses.

**Palabras clave:** tumor rinosinusal, tumor nasal, tumor de senos paranasales.

**SUMMARY:** 17 cases of rhinosinusal malignant tumors are presented. Males predominated (53%), as well as 10 to 15 year-old group (35%). Familiar antecedents of tumoral pathology was observed in only 18% of cases. Nasal obstruction (18%) represented the most frequent consultation reason. Predominant symptoms at admission were: nasal obstruction (71%), facial asymmetry (53%) and cervical phadenopathy (41%). Mesostructure (53%) was the prevalent anatomical localization. In 100% of patients, diagnosis was made on clinical findings, complementary exams, imagenology and lesion biopsy. 82% were primary tumors. Rhabdomyosarcoma was the most frequent histological type with 35.2%. The predominant clinical stage at admission was Stage IV (41.2%). All tumors required surgical approach; surgery, chemotherapy and radiotherapy in 53% of cases. Complete remission of illness was observed in 47 % with a global survival of 62% in 104 months and a free-illness survival of 68% in 90 months.

**Key words:** Rhinosinusal tumor, nasal tumor, paranasal sinuses tumor.

**INTRODUCCIÓN**

En general, los tumores malignos de cabeza y cuello en infantes son estadísticamente raros, representando 5%. Sin embargo, de ellos 3% se ubica en nariz y senos paranasales (1,2,3).

El tumor nasal maligno más frecuente en niños es el rabdomyosarcoma, tanto de tipo celular embrionario como alveolar. A menudo, éstas son lesiones congénitas y crecen rápidamente durante el primer año de vida (1,4).

Las neoplasias malignas primarias más frecuentes de los senos paranasales en edad pediátrica, son el carcino-

- (\*) Médico Otorrinolaringólogo Infantil - Otológico. Fundación Venezolana de Otolología.
- (\*\*) Médico adjunto .Servicio ORL. Hospital de Niños "J.M. de los Ríos"
- (\*\*) Médico adjunto. Servicio Oncología. Hospital de Niños "J.M. de los Ríos"
- (\*\*\*) Médico Jefe. Servicio de Oncología. Hospital de Niños "J.M. de los Ríos"
- (\*\*\*) Médico Jefe. Servicio ORL. Hospital de Niños "J.M. de los Ríos"
- (\*\*\*\*) Médico Jefe Honorario. Servicio ORL Hospital de Niños "J.M. de los Ríos"

ma indiferenciado y el rhabdomioma. Otros reportes de tumores incluyen: adenocarcinomas, sarcomas osteogénicos del maxilar, condrosarcomas, fibrosarcomas y linfoma (1,5). Referente a tumores malignos nasofaríngeos se presentan en un 0,6 por 100.000 habitantes, destacándose el carcinoma nasofaríngeo y el rhabdomioma (6,7,8). Los tumores malignos primarios de la cavidad nasal son extremadamente inusuales, siendo más frecuentes las metástasis. En este grupo, los primarios de seno maxilar y seno etmoidal son los más frecuentes. Los tumores de senos frontales y senos esfenoidales tienen escasa incidencia y la mayoría corresponden a extensiones locales desde otras localizaciones. En cáncer de seno maxilar, 80% de los pacientes presentan sinusitis crónica, por lo cual, al inicio, se dificulta distinguir entre esta patología inflamatoria y el proceso tumoral (6,9,10).

Los síntomas iniciales de cáncer de los senos paranasales son similares a los producidos por infección aguda ó crónica: obstrucción nasal, rinorrea unilateral, epistaxis, tumefacción facial, etc. Por este motivo, el médico debe ser acucioso en distinguir si la sintomatología nasal obedece a un proceso de rinosinusitis ó poliposis, o bien, es producida por el propio tumor (11).

Otros síntomas, algunos de ellos de aparición más tardía, son: dolor ocular, epífora, exoftalmos, asimetría facial, adenopatías cervicales, tumefacción ó ulceración de paladar, trismo, alteraciones de la olfacción (debido a obstrucción por la masa tumoral o por invasión directa de las células olfatorias), síndromes dolorosos (neuralgia del infraorbitario), sintomatología dentaria, etc. Toda asimetría facial debe hacer sospechar malignidad, siendo un signo tardío que refleja deformidad ó destrucción de estructuras óseas (5,6).

En el caso de tumores rinofaríngeos, los síntomas más frecuentes se relacionan con obstrucción coanal y rinolalia, manifestaciones óticas: tinnitus e hipoacusia. Además, se asocia con déficit de pares craneales, síndrome de Horner, tortícolis y metástasis ganglionares (50%) (12,8).

Todo niño en quien se sospeche malignidad, debe ser sometido a exploración otorrinolaringológica y sistémica completa, examen físico, exploración nasolaringoscópica, y tomografía axial computada de senos paranasales, la cual permite precisar erosión ósea e invasión a estructuras contiguas. En casos especiales la tomografía computarizada con reconstrucción tridimensional y la resonancia magnética nuclear, permiten evaluar la extensión intracraneal. La arteriografía se realizará cuando se sospeche origen vascular del tumor (2,11,9).

Los exámenes complementarios oncológicos incluyen la tomografía computarizada de tórax y abdomen. La meta de la evaluación radiológica es definir la lesión primaria y detectar enfermedad metastásica para el estadije clínico (2,13).

El tratamiento de las malignidades en el niño está dictado por el diagnóstico histopatológico y el estadio de la enfermedad. La coordinación de dicha terapéutica usualmente requiere la participación de muchas especialidades pediátricas (14).

El pediatra, médico general y otorrinolaringólogo deben conocer las tumoraciones que pueden comprometer el área rinosinusal. En vista de la relevancia que adquiere esta patología y, en especial, debido al compromiso potencial que puede representar en la vida del niño, surgió el interés de conocer la incidencia y aspectos que caracterizan la patología tumoral rinosinusal en niños y adolescentes en el Hospital de Niños "J. M. De los Ríos" de Caracas.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo, transversal e inferencial en los Servicios de Otorrinolaringología y Oncología del Hospital de Niños "J.M. de los Ríos", Caracas. Se evaluaron las historias médicas de pacientes con diagnóstico de tumoración maligna en el área rinosinusal, entre los años 1990 a 2000. Se utilizó un formato de historia, instrumento de trabajo, donde se plasmó toda la información concerniente a la patología en estudio. El análisis estadístico se presenta en barras simples, tablas de frecuencia y diagrama de sectores, aplicándosele la prueba de Chi cuadrado a un nivel de significancia de 5% ( $p=0.05$ ) para determinar la diferencia estadística o no con relación a cada variable estudiada.

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En el Hospital de Niños "J.M. de los Ríos", se evaluaron 17 pacientes con tumores malignos rinosinuales, de los cuales, 53% correspondió al sexo masculino y 47% al sexo femenino, (gráfico 1) con una relación aproximada de 1,5:1, coincidiendo con las revisiones de la literatura (5,6,4,10). Se destacó la edad comprendida de 10 a 15 años, con 35% de casos, (gráfico 2) siendo de elevada significancia estadística ( $p<0.01$ ), observándose que a mayor edad existe mayor frecuencia de aparición de tumores en esta área.

Existen factores de riesgo sugestivos de malignidad que deben indagarse en todo paciente con patología tu-

moral: antecedente familiar de cáncer, neoplasias previas, exposición a radiaciones y/o drogas carcinogénicas o inmunosupresoras, tóxicos ambientales (humo, polvos, etc), infecciones virales tipo Epstein Barr y susceptibilidad genética (6,8,10). El total de los niños incluidos en el estudio carecía de antecedentes personales de patología tumoral y factores de riesgo. Sólo 18% de los pacientes presentó antecedente familiar de patología tumoral. El motivo de consulta predominante lo constituyó la obstrucción nasal, con 18%, ( $p<0.01$ ) (gráfico 3). El 12% de los niños acudió por presentar adenopatías cervicales, tumoración maxilar y proptosis ocular, 6% por epistaxis, lo cual es similar con lo descrito en la literatura (6,4,14).

La obstrucción nasal se destaca entre los signos y síntomas al ingreso, con 71% de los casos ( $p<0.01$ ) (gráfico 4), considerándose signo cardinal en la patología tumoral rinosinusal, en especial si se trata de una obstrucción unilateral, permanente, progresiva y rebelde a tratamiento (5,4,9,8). Otras manifestaciones encontradas en orden decreciente fueron: asimetría facial (53%), adenopatías cervicales (41%), dolor facial (35%), pérdida de peso (29%) y epistaxis (24%).

En 100% de los pacientes, se arribó al diagnóstico mediante la realización sistemática de examen clínico, exámenes de laboratorio, estudios especiales, nasofibroscopia, imagenología y biopsia de la lesión. A todos los pacientes incluidos en el estudio se les practicó nasofibroscopia flexible, encontrándose presencia de tumoración en el 100% de los mismos, lo que se compagina con lo esperado. En relación con los estudios imagenológicos se realizó T.A.C. de senos paranasales en 100% de los pacientes con hallazgos positivos en todos los casos. Cualquier sospecha clínica o paraclínica de malignidad debe instar a la evaluación adicional de los demás sistemas del organismo. Los 17 pacientes fueron sometidos a las siguientes pruebas especiales, resultando positiva en marcadores inespecíficos para malignidad: LDH 41.1% de los casos; citología de líquido cefalorraquídeo 17.6%; aspirado de médula ósea 11.7%; estudio inmunohistoquímico 11.7% de los casos y el inmunofenotipo 7.8%.

Debido a la complejidad de la región, existen varias clasificaciones topográficas de los tumores rinosinuales. Sebilleau los dividen en: supraestructura, aquellos que corresponden a etmoides, esfenoides y/o fosas olfatorias; mesoestructura que incluye fosa nasal y seno maxilar e infraestructura: paladar y apófisis alveolar del maxilar (6,4,7). En nuestro estudio, la localización anatómica predominante fue la mesoestructura con 53% de los casos ( $p<0.01$ ), seguida por la supraestructura con

6% no encontrándose presencia de tumor en el nivel de infraestructura. En nuestra casuística incluimos una región topográfica adicional, correspondiente al área rinofaríngea, evidenciándose compromiso de esta región en 35% de los niños. El 6% de los pacientes presentó ubicación de la tumoración en más de una área (localización mixta) (gráfico 5). En base a esta clasificación un tumor tendrá mayor malignidad cuanto más alto sea su origen y mayor región invadida (6,4).

El diagnóstico histopatológico se obtiene a través de la biopsia de la lesión, la cual puede ser excisional (diagnóstica y en algunos casos terapéutica) o incisional, dependiendo del tamaño y localización de la masa (5). En nuestro trabajo el método incisional se practicó en 94% de los casos ( $P<0.01$ ).

Las fosas nasales y senos paranasales pueden ser asiento de tumores primarios o metastásicos (7,13). La serie evaluada mostró un contundente predominio de tumor rinosinusal de origen primario en 82% de los pacientes ( $p<0.01$ ) y las lesiones secundarias (metastásicas) únicamente en 18% de los casos, (gráfico 6). Histológicamente, las tumoraciones malignas más frecuentes fueron: rhabdomyosarcoma en 35.2% de los casos, carcinoma nasofaríngeo en 23.5% y linfoma no Hodgkin en 17.6%, (gráfico 7) lo que coincide con las revisiones realizadas (1,5,6,14).

En toda neoplasia maligna es fundamental establecer el estadiaje para planificar regímenes terapéuticos. Existen diferentes clasificaciones TNM (tumor, ganglio, metástasis), de acuerdo al tipo de tumor (9,10,16). En la casuística revisada, se presentaron en primer lugar las lesiones Estadio IV, constituyendo 41.2% de los casos ( $p>0.05$ ), el estadio III en 35.2%, el Estadio II con 17.6%, y por último, el Estadio I con 5.8%, (gráfico 8).

La resección quirúrgica tiene un rol diagnóstico y, en muchos casos, terapéutico en las lesiones tumorales. En el caso de lesiones malignas la cirugía es además, una necesidad con fines de estadiaje. La totalidad de los pacientes evaluados ameritó abordaje quirúrgico para resección total o parcial de la lesión y diagnóstico histopatológico definitivo. En cuanto al abordaje quirúrgico, la vía endonasal fue la más utilizada 68% ( $p<0,01$ ). El 12,1% de los casos ameritó antrostomía por técnica de Caldwell-Luc. El abordaje transpalatino rinofaríngeo, se practicó en 7,5% respectivamente y otros en 4,5% (gráfico 9).

El 47% se sometió a terapia combinada en base a quimioterapia y cirugía. El 53% recibió quimioterapia, cirugía y radioterapia. La terapia de radiación y la terapia multidroga son modalidades primarias en el tratamiento de la patología tumoral maligna (14,10,15).

Debemos destacar que 100% de los pacientes recibió quimioterapia (Gráfico 10). Con relación a la evolución se observó: vivos sin actividad tumoral 52.9% y vivos con actividad tumoral 17.6%. No hubo fallecidos sin actividad tumoral. Murieron con actividad tumoral 29.4% (Gráfico 11). Los pacientes vivos con tumoración maligna presentaron: remisión completa 47% (P<0.01) remisión parcial 6%, no respondieron a tratamiento 12%, (gráfico 12) progresión de enfermedad 6% y recaída 24% (Gráfico 12); Ninguno mantuvo enfermedad estable, lo que demuestra la sensibilidad de la mayoría de estas lesiones a la terapia antineoplásica, lo cual refleja un pronóstico favorable y alentador. Si tomamos en cuenta el estadio avanzado predominante en nuestra serie, fue gracias a la celeridad en el diagnóstico y los protocolos de tratamiento establecido. Los pacientes que recibieron quimioterapia, manifestaron toxicidad en diferentes áreas: cutánea 64.7%, hematológica 52.9%, infecciosa 35.3%, hepática 23.5% y gastrointestinal 17.6%, similar a lo descrito en la literatura revisada (14,10).

La sobrevida de niños con tumor maligno ha mejorado notablemente en los últimos 20 años, particularmente con malignidades linfoides o sarcomatosas atribuible a un reconocimiento más temprano de la enfermedad, estadiaje clínico-patológico agresivo y establecimiento de protocolos de tratamientos con múltiples modalidades (1,6,15). En nuestra casuística la sobrevida libre de enfermedad, es decir sin actividad tumoral, fue de 68% a los 90 meses de observación (gráfico13). El 62% de los pacientes se encontraban vivos al momento de finalizar el estudio, es decir la sobrevida global fue de 62% a los 104 meses de observación (Gráfico 14).

**CONCLUSIONES**

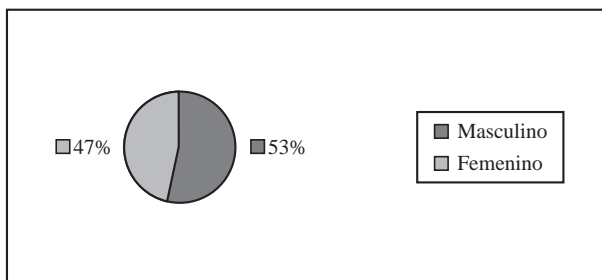
El pediatra, médico general y el otorrinolaringólogo deben manejar algunos principios generales en relación con los tumores de nariz, senos paranasales y nasofaringe ,como son:

- (1) El conocimiento de la embriología, anatomía y el comportamiento clínico de los tumores del área rinosinusal.
- (2) Realizar una historia clínica acuciosa y un buen examen de cabeza y cuello.
- (3) Indicar estudios de imagenología para el estadiaje adecuado y determinar la resecabilidad de la masa. Todo paciente con tumoración en el área rinosinusal debe ser explorado sistemáticamente con estudio de nasofibroscopia flexible e imagenología (tomografía computarizada, ó resonancia

magnética nuclear, ante la sospecha de compromiso intracraneano).

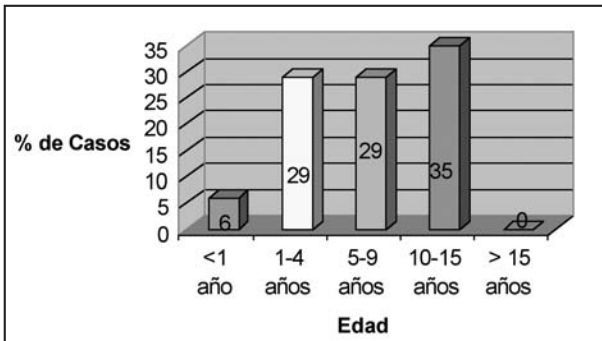
- (4) Realizar diagnóstico histológico certero, con precocidad en la toma de biopsia.
- (5) La mayoría de las lesiones malignas del área demuestra cada vez una mayor sensibilidad a la terapia antineoplásica lo que debe constituir un incentivo para el diagnóstico y manejo temprano de estos tumores.
- (6) Crear expectativas realistas en la obtención de márgenes quirúrgicos libres de tumor.
- (7) Reconocer los casos de pronóstico pobre y utilizar técnicas idóneas para el control del dolor en niños con lesiones malignas terminales, dando siempre prioridad a la mejor calidad de vida posible para el paciente.

**GRÁFICO N° 1**  
**DISTRIBUCIÓN POR SEXO - TUMOR MALIGNO RINOSINUSAL 1990-2000**



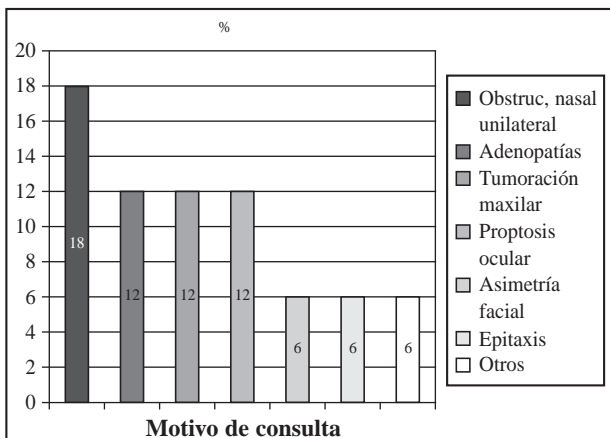
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 2**  
**DISTRIBUCIÓN POR EDAD - TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES / 1990-2000**



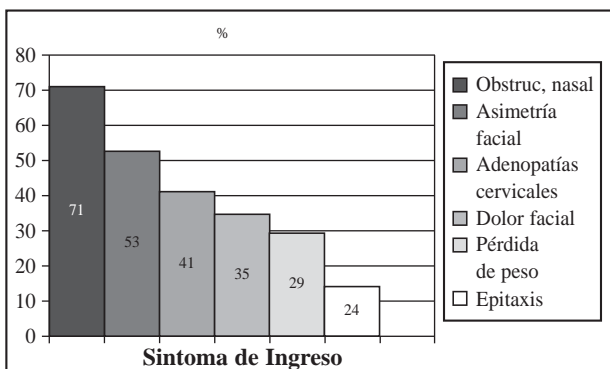
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 3**  
**MOTIVOS DE CONSULTA - TUMORES**  
**MALIGNOS RINOSINUSALES / 1990-2000**



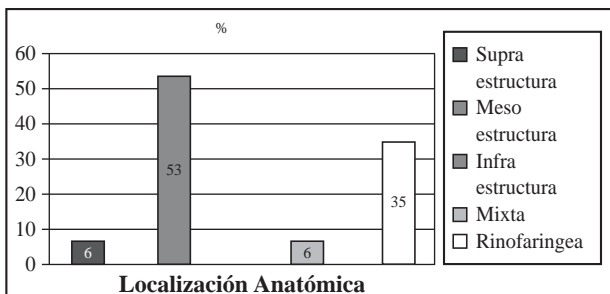
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 4**  
**SÍNTOMAS AL INGRESO - TUMORES MALIGNOS**  
**RINOSINUSALES / 1990-2000**



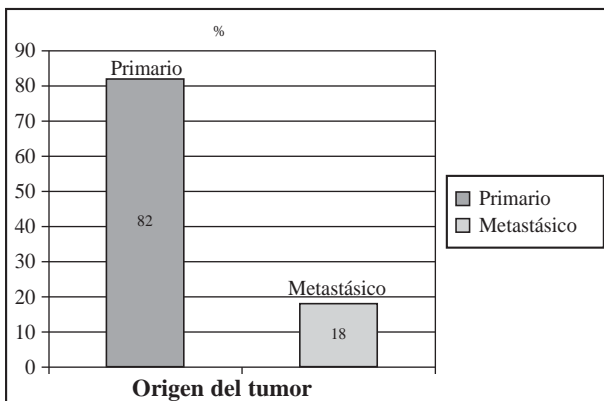
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 5**  
**LOCALIZACIÓN ANATÓMICA - TUMORES**  
**MALIGNOS RINOSINUSALES / 1990-2000**



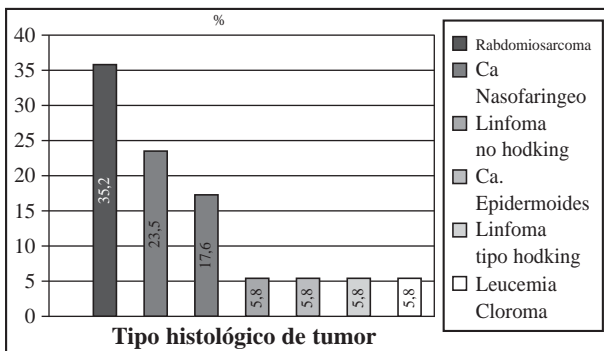
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 6**  
**CLASIFICACIÓN SEGÚN ORIGEN DE TUMORES**  
**MALIGNOS RINOSINUSALES / 1990-2000**



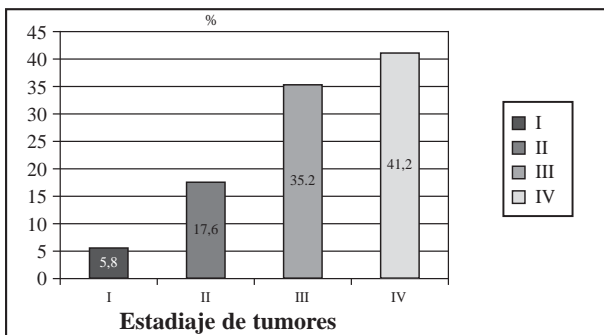
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 7**  
**CLASIFICACIÓN SEGÚN TIPO HISTOLÓGICO DE TUMORES**  
**MALIGNOS RINOSINUSALES / 1990-2000**



Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P>0,05  
 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

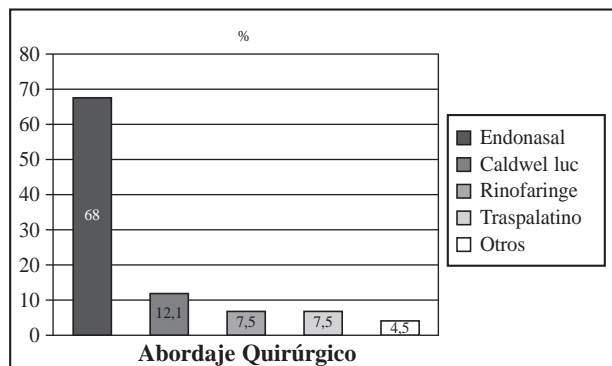
**GRÁFICO N° 8**  
**ESTADIAJE DE TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES**  
**1990-2000**



Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,05  
 Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

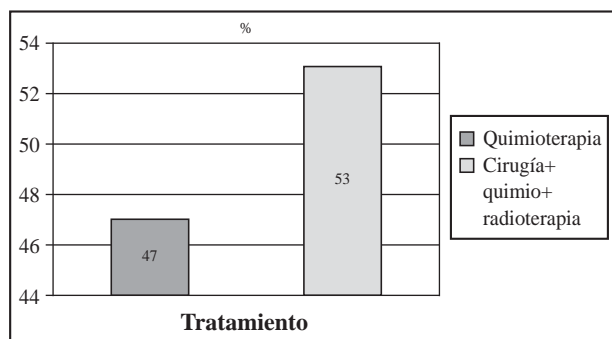


**GRÁFICO N° 9**  
**ABORDAJE QUIRÚRGICO DE TUMORES RINOSINUSALES**  
**1990-2000**



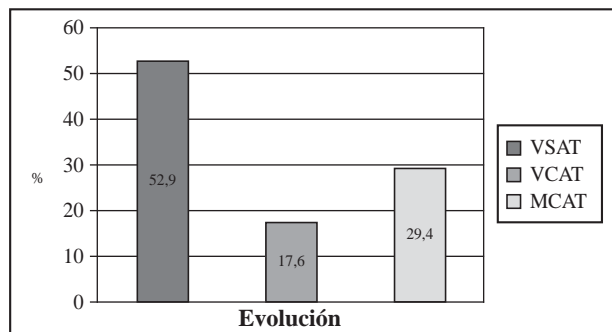
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 10**  
**TRATAMIENTO DE TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES**  
**1990-2000**



Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

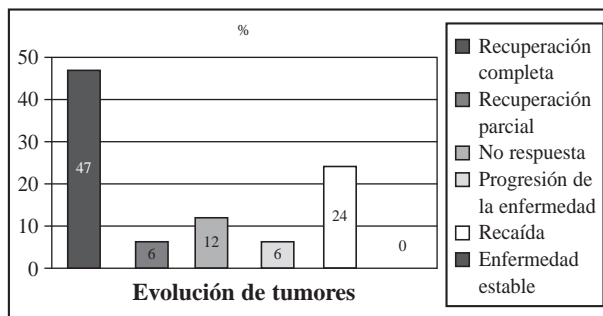
**GRÁFICO N° 11**  
**EVOLUCIÓN DE TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES**  
**1990-2000**



Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

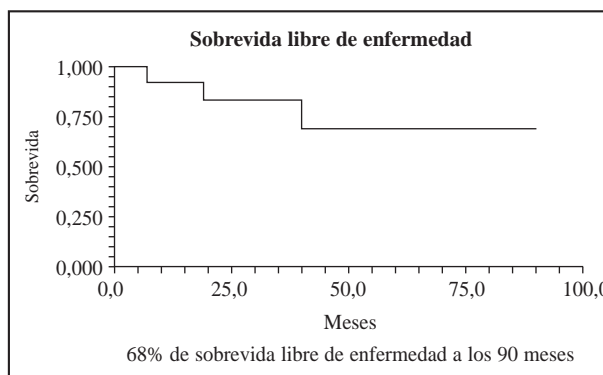
**LEYENDA**  
VSAT: Vivo sin actividad tumoral  
VCAT: Vivo con actividad tumoral  
MCAT: Muerto con actividad tumoral

**GRÁFICO N° 12**  
**EVOLUCIÓN DE TUMORES MALIGNOS RINOSINUSALES**  
**1990-2000**



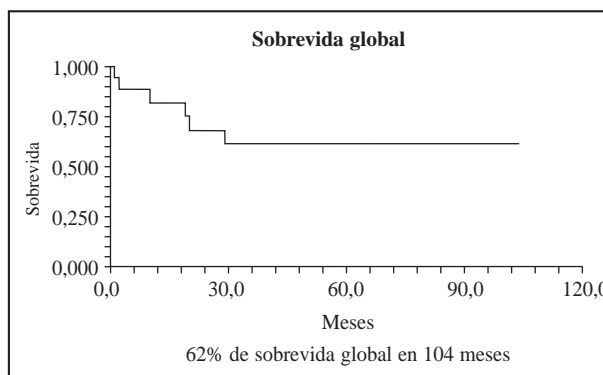
Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. P<0,01  
Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 13**  
**TUMORES RINOSINUSALES.**  
**HOSPITAL DE NIÑOS J. M. DE LOS RÍOS. (1990 – 2000)**



Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela

**GRÁFICO N° 14**  
**TUMORES RINOSINUSALES.**  
**HOSPITAL DE NIÑOS J. M. DE LOS RÍOS. (1990 – 2000)**



Fuente: Departamento de registros y estadística de salud. Hospital de Niños J.M. De los Ríos. Caracas – Venezuela



**REFERENCIAS**

- (1) Stanievich, JF, Lore, JM. Tumors of the nose, paranasal sinuses and nasopharynx. Bluestone, CD, Stool SE.: Pediatric Otolaryngology. Volume 1; 2nd. Edition; 1990; W.B.Saunders Company. Chapter 41 pgs. 780 – 792.
- (2) R. Mosesson, P.Som. Valoración radiológica de tumores sinusales, generalidades. Clínicas Otorrinolaringológica de Norteamérica. 1995; Vol. 6: 1083-97.
- (3) J. Traserra et al. Cáncer del seno maxilar y etmoides. A. Cardesa y Ll. Alos. Tumores malignos rinosinusales, patología, en Cirugía de la base de cráneo, de la Sociedad Española de O.R.L. y Patología cérvico-facial. Editorial Garcí – Madrid. 1ª Edición 1.993; 15-21.
- (4) García JR B. et al. Tumores nasosinusales, Manual de O.R.L. de Ramírez Camacho. Mc Graw-Hill. Interamericana. 1ª Edición. Madrid. 1998; 2225-236.
- (5) Jerome Goldstein, G. Sisson. Tumores de nariz, senos paranasales y nasofaringe. Otorrinolaringología de Paparella–Shumrick. Editorial médica panamericana. 2ª Edición 1.983; 2063-97.
- (6) A. Cardesa y Ll. Alos. Tumores malignos rinosinusales, patología, en Cirugía de la base de cráneo, de la Sociedad Española de O.R.L. y Patología cérvico-facial. Editorial Garcí – Madrid. 1ª Edición 1.993; 11-14.
- (7) Ackerman's, JR M.D. Respiratory tract. Volume 1The CV Surgical pathology Mosby Company 1981; 7 : 229-240.
- (8) Santos S. y col. Carcinoma Nasofaríngeo en niños. Revista Venezolana de Oncología Octubre-Diciembre 1999;133-139.
- (9) Hormann K. Tumors of the nasal cavity and the paranasal sinuses: an update of current opinions and advances in etiology, diagnostic and therapy. The polish otolaryngology 2.000; 54 (3) : 251-8.
- (10) Arthur R. Ablin, MD.Thejuans Huspans. Suppurative care of children whith cancer. Universite Press. Second Edition. Baltimore and London 1998; 92-97.
- (11) Magit A MD Cunnigham. M Tumores de Nariz y Senos paranasales, en Otorrinolaringología Pediátrica Bluestone. Vol. I 3ª.Edición 1996;893-917.
- (12) Cáncer de la nasofaringe. Cáncer NET (1998) ."en Internet"
- (13) Lloyd G et al. Optimun imaging for sinonasal malignancy. Journal of laryngology and otology. Julio 2.000; 114 (7): 557-62.
- (14) Stenber C P., Nesbit. M E Clinical assessment and differential diagnosis of the child with suspected cancer, en Principles and practice of pediatric oncology. Third Edition. Edited by Lippincott – Ranen Publishers. Philadelphia. 1997;129-36.
- (15) Reino A J, MD. Factors in the Patogénesis of tumors of the sphenoid and maxillary sinus: a comparative study. A supplement to the laryngoscope. The Laryngoscope 2000; 110(10) :1-37.

**ARTÍCULO DE REVISIÓN****MEDIDAS DE PREVENCIÓN PARA EL CONTROL  
DE ACCIDENTES OCUPACIONALES EN  
TRABAJADORES DE LA SALUD**

**Francisco Valery(\*), Luigina Siciliano Sabaleta(\*), Lisbeth Aurenty(\*), Juan Félix García(\*\*),  
Aracelys Valera(\*\*\*), Luzalba Nweihed(\*\*\*), Tatiana Drummond(\*\*\*)**

**RESUMEN:** Los trabajadores de la Salud, debido a sus compromisos laborales, se encuentran sometidos con mayor frecuencia al riesgo de adquirir enfermedades transmitidas por sangre o fluidos corporales. Aunque el riesgo de exposición ocupacional al Virus de Inmunodeficiencia Humana, Virus de Hepatitis B y Virus de Hepatitis C es importante, dichos trabajadores también pueden presentar exposición no ocupacional a los mencionados patógenos.

En este artículo se proponen las medidas de profilaxis pre-exposición y post-exposición que pueden ser de utilidad para la prevención de las enfermedades transmitidas a través de la sangre.

**Palabras clave:** *Profilaxis*, exposición, trabajadores de la salud, Virus de Inmunodeficiencia Humana, Virus de Hepatitis B, Virus de Hepatitis C.

**SUMMARY:** Health-care workers, because of their duty, are exposed frequently to the risk of acquiring blood-borne or other potentially infectious fluid-borne infections. The risk of occupational exposure to Human Immunodeficiency Virus, Hepatitis B Virus and Hepatitis C Virus is very important, but those health care workers may also be exposed in a non-occupational way to the blood-borne pathogens. This article review the pre-exposure and post-exposure prophylaxis which can be used to prevent the blood-borne infections.

**Key words:** *Prophylaxis*, exposure, health care workers, Human Immunodeficiency Virus, Hepatitis B Virus, Hepatitis C Virus.

**INTRODUCCIÓN**

Los trabajadores de la salud, como parte de sus labores cotidianas en el ejercicio clínico, se enfrentan diariamente a distintas situaciones en las que se someten a riesgos de infección al realizar procedimientos diagnósticos y terapéuticos a los pacientes que están a su cargo en los distintos establecimientos de salud. Estos riesgos están relacionados a procesos infecciosos que pueden ser transmitidos por cualquier vía de disemina-

ción a dichos trabajadores de la salud. Existe un grupo de enfermedades transmitidas por aire u otra vías, pero aquí haremos énfasis en las que son transmitidas a través de la sangre u otros fluidos potencialmente infectantes y a las distintas conductas terapéuticas que deben ser adoptadas luego de la exposición al Virus de Inmunodeficiencia Humana (VIH), Virus de la Hepatitis B (VHB) y Virus de la Hepatitis C (VHC).

(\*) Adjunto al Servicio de Enfermedades Infecciosas. Hospital de Niños "J M de los Ríos".

(\*\*) Jefe del Servicio de Enfermedades Infecciosas. Hospital de Niños "J M de los Ríos".

(\*\*\*) Residente del Servicio Enfermedades Infecciosas. Hospital de Niños "J M de los Ríos".

Estos son patógenos que pueden ser adquiridos cuando se administran los primeros auxilios o cuidados de salud a los pacientes infectados (1). De igual manera se hará mención de las medidas preventivas que deben tenerse en cuenta para evitar la transmisión de dichas enfermedades.

### Definiciones

**Trabajador de la Salud (TS)** son los médicos, enfermeras, auxiliares de enfermería, bioanalistas, auxiliares de laboratorio, técnicos, terapistas, farmacéutas, personal de autopsias, odontólogos, higienistas dentales, estudiantes o voluntarios que, a causa de su trabajo, se encuentran en riesgo de contacto con pacientes, sangre o secreciones. De igual forma se considera accidente laboral aquel que se produce cuando alguna persona perteneciente al equipo de trabajo de un hospital se contamina con la sangre o las secreciones de algún paciente, en virtud de la labor que realiza dentro de algún establecimiento de salud y aún cuando no tenga contacto directo con el paciente (personal de mantenimiento, camilleros, etc.) (2,3).

**Exposición** es toda acción mediante la cual el personal de salud se somete al riesgo de infectarse con la sangre o secreciones potencialmente infectantes del paciente (2).

### Tipos de injurias a las que pueden estar sometidos los trabajadores de la salud

El personal de salud puede exponerse al contacto con los patógenos transmitidos por sangre de varias maneras distintas. Puede ser a través de una injuria percutánea, por exposición de mucosas, por exposición de piel intacta o por exposición a otros fluidos. Es importante mencionar aquí que el riesgo de transmisión para las distintas enfermedades varía de acuerdo al tipo de exposición (2).

### Tipo de fluidos corporales involucrados

También pueden ser distintos los fluidos corporales involucrados en el accidente laboral. El riesgo de exposición también estará directamente relacionado con el tipo de fluido al cual se expone el trabajador de la salud e incluso a la cantidad a la que se expuso.

El mayor riesgo está relacionado con la sangre, el semen y los fluidos vaginales, por su mayor potencial a transmitir las enfermedades antes mencionadas (2,4).

El líquido cefalorraquídeo (LCR), pleural, perito-

neal, pericárdico, amniótico y el vómito también son secreciones que pueden estar involucradas en la transmisión de VIH, VHB y VHC. Su potencial es menor que el de la sangre, semen y fluidos vaginales –pero le siguen en importancia– y el riesgo de exposición se incrementa si estas secreciones, a su vez, están contaminadas con sangre visible macroscópicamente (2,4).

La leche materna, si bien es cierto que tiene importancia en la transmisión vertical del VIH, parece estar menos relacionada con el riesgo de exposición laboral, que en este caso prácticamente se reduce a los trabajadores de los bancos de leche materna (2).

La saliva, lágrimas, sudor, heces y orina son fuente de infección mucho menor que las secreciones precedentes y, por ende, ofrecen un menor riesgo de contagio, aunque el mismo puede incrementarse si se contaminan con sangre proveniente del paciente infectado (2,4).

### Riesgo de infección

De acuerdo a lo mencionado con anterioridad, podemos concluir que existen algunos factores relacionados con el riesgo de contraer enfermedades debidas a patógenos transmitidos por sangre. Entre estos factores podemos mencionar: el patógeno involucrado, la forma de exposición, la cantidad de sangre u otro fluido involucrado en la misma, la carga viral del paciente al momento de ocurrir el accidente, las características de la fuente de exposición y la respuesta inmune de la persona involucrada (2).

### A) Virus de Inmunodeficiencia Humana (VIH)

El riesgo de infección varía de acuerdo al tipo de exposición, como se mencionó con anterioridad. Si ésta es por vía percutánea, el riesgo es equivalente a 0,3%. Cuando se produce a través de mucosas, el riesgo es de 0,1%. Se considera menor a 0,1% cuando la misma se produce a través de la piel intacta y se desconoce con exactitud el riesgo por exposición a otros fluidos. Sin embargo, se estima que es menor que los anteriores (2).

El 81% de los pacientes que se infectan, debido a la exposición a sangre contaminada con el Virus de Inmunodeficiencia Humana, sufren de un síndrome compatible con infección aguda por VIH en un lapso comprendido entre 25 y 45 días después del contagio. El 95% de los que se infectan logran la seroconversión en el lapso de los 6 meses siguientes al episodio y el 5% restante lo hacen en el transcurso del primer año (5-7).

**B) Virus de la Hepatitis B**

El riesgo de exposición al Virus de la Hepatitis B varía de acuerdo a los distintos investigadores, pero la mayoría coincide en que corresponde a valores comprendidos entre 5 y 30% (2,3).

Se considera que el período de incubación de la Hepatitis B es aproximadamente de 45 a 180 días (5-7).

**C) Virus de la Hepatitis C**

El riesgo de adquirir Hepatitis C por contacto percutáneo con pacientes infectados es aproximadamente de 2 a 10% y se ha venido incrementando con los años, aunque no se sabe con certeza si responde a un aumento en la incidencia de la enfermedad o a la disposición de mejores técnicas diagnósticas para la Hepatitis C (2,3).

El período de incubación es de 15 a 120 días. Sin embargo el VHC generalmente aparece en sangre 7 a 14 días después del contacto(5-7).

**Profilaxis Pre-exposición**

Las Medidas de Precaución Standard, son definidas por el CDC de Atlanta, como un conjunto de precauciones destinadas a prevenir la transmisión de enfermedades contagiosas.

Las medidas de bioseguridad, que son del conocimiento del personal médico y de otros trabajadores de la salud, pueden disminuir notablemente el riesgo de exposición laboral y están a la disposición en los distintos centros de prestación de salud. En ocasiones las despreciamos negligentemente a la hora de realizar algún procedimiento que supone el riesgo de exposición. Este conjunto de medidas forma parte de la profilaxis pre-exposición.

En general podemos decir que son las siguientes:

- Lavado adecuado de las manos después de examinar un paciente y antes de examinar al siguiente, aún cuando se utilice guantes. Con esta simple medida podemos reducir notablemente el riesgo de diseminación de enfermedades.
- Utilización de guantes para la manipulación de los pacientes y al momento de realizar cualquier procedimiento que pueda exponernos al contacto con sangre o secreciones (8).
- Uso de lentes y tapabocas con el objeto de disminuir la posibilidad de que se produzca una exposición a mucosas (8).
- Existencia de envases adecuados para la disposición de desechos. Estos deben ser plásticos, irrompibles, impermeables y de boca ancha. Serán utilizados para

la disposición de desechos potencialmente peligrosos para el personal médico y paramédico (agujas, hojas de bisturí, etc).

- Toda técnica debe ser realizada por personal debidamente entrenado para ello.
- Evitar la realización de maniobras riesgosas (reencuchamiento de agujas) (8).
- Utilización de implementos y equipos más modernos, que disminuyen el riesgo de exposición laboral. Actualmente existen equipos que no contienen agujas metálicas o contienen dispositivos de seguridad, que pueden ser utilizados por el trabajador de la salud, con un riesgo mucho menor de contagio (9).

**¿Qué debe hacerse cuando se ha producido un accidente laboral?**

Luego de producirse un accidente laboral, existe una serie de medidas que deben ponerse en práctica. Las medidas de atención primaria son muy similares en el caso de la exposición a cualquiera de los tres virus mencionados con anterioridad y son las medidas específicas las que variarán de acuerdo al agente involucrado (10).

Dichas medidas son las siguientes:

- Lavar bien con agua y jabón el sitio afectado.
- En caso de exposición de mucosas, debe lavarse bien el área afectada y eliminarse las secreciones que contaminaron las mucosas.
- Los ojos deben irrigarse con agua limpia o solución salina, luego de eliminar los residuos de la secreción infectante.
- El uso de antisépticos, aunque no está contraindicado, no ha demostrado beneficios superiores al uso del agua y jabón.
- Debe reportarse el accidente. Es sumamente importante que se conozca el mecanismo para realizar el reporte, el sitio y autoridad ante la cual hay que realizarlo. En estos casos el tiempo es "oro" y mientras más rápido sea determinado el riesgo que tiene el trabajador de la salud de infectarse a causa del accidente laboral, más eficaces serán las medidas a tomar posteriormente.
- El reporte debe ser confidencial e incluye las circunstancias en las cuales se produjo el accidente laboral y las medidas de profilaxis post-exposición que fueron elegidas para el control del TS.
- Solicitud de exámenes de laboratorio (fuente de infección y TS).
- Decisión de la conducta terapéutica más adecuada. Decidimos incluir el formato de protocolo para reporte de accidentes laborales que utilizamos en el

Hospital de Niños "J M de los Ríos" de Caracas, con el objeto de que sirva de orientación a los lectores.

Ha sido de mucha utilidad y nos ha permitido llevar un adecuado registro de los accidentes laborales, no sólo en el Servicio de Enfermedades Infecciosas del Hospital. También ha permitido discriminar cuáles son los servicios en los que se produce el mayor número de accidentes laborales, quiénes son los más afectados y en qué circunstancias se producen los mismos.

Dicho formato está identificado con el título de Hoja de Registro de Accidentes Laborales.

Luego de realizado el reporte hay que hacer una adecuada evaluación de la exposición y de la fuente de exposición (9).

La exposición debe ser evaluada para determinar el potencial de transmisión de VIH, VHB y VHC, basado en el tipo de sustancia corporal involucrada, además de la ruta y severidad de la misma, como ya se comentó al analizar el riesgo de infección.

Con relación a la evaluación de la fuente de exposición, es importante determinar con precisión las características de la misma, examinando la historia clínica de la persona involucrada en el accidente laboral y realizando las pruebas para descartar infección por cualquiera de los patógenos transmitidos por sangre u otros fluidos corporales. Las consideraciones para la profilaxis en el TS involucrado en el accidente laboral, variarán de acuerdo al estado inmunológico y los resultados serológicos obtenidos de la fuente de infección.

### **Profilaxis Post-exposición (PPE)**

El esquema es distinto dependiendo del patógeno al cual se expone el TS, además de las circunstancias en las que el mismo se produce.

#### **A) Profilaxis Post-exposición al VIH**

Cuando se produce un accidente laboral, mediante el cual un trabajador de la salud se expone al Virus de Inmunodeficiencia Humana, se deben tomar las medidas que se mencionan en el Gráfico N° 1 y los Cuadros N° 1 y 2.

El TS debe ser evaluado a la brevedad posible (en el transcurso de las primeras horas). Si la punción se produce con un paciente no conocido VIH se debe realizar VIH al paciente y al trabajador. Si el VIH del paciente resulta negativo el trabajador no requiere Profilaxis Post-exposición (PPE), pero si el VIH del paciente resulta positivo se debe iniciar la misma a la brevedad posible. Las conductas a ser tomadas están detalladas en el Gráfico N° 1.

Si una persona se expone a una fuente de infección positiva para VIH, debe recibir PPE. Las recomendaciones para determinar el tipo de esquema de PPE que el TS debe recibir, están basadas en el riesgo para la adquisición de VIH después de diferentes tipos de exposición y los datos existentes con respecto a la eficacia y potencial toxicidad de la PPE. Los efectos secundarios de los medicamentos, deben ser considerados al prescribir la PPE, debido a que la mayoría de las exposiciones laborales no resultan en la transmisión del VIH. El esquema de PPE se determina tomando en consideración el tipo de injuria, la severidad de la exposición, el volumen de fluidos involucrados en el accidente laboral y, por supuesto, el status VIH de la fuente de exposición. Los Cuadros 1 y 2 muestran las consideraciones que deben ser tomadas en cuenta.

El esquema de PPE debe ser iniciado tan pronto como sea posible (10-13). El intervalo exacto para garantizar la eficacia de la PPE es desconocido. Sin embargo, cuando se toma la decisión de comenzar con el esquema, este puede iniciarse aún cuando el intervalo entre la exposición y el inicio de la PPE exceda las 36 horas. Períodos más prolongados sólo deben considerarse en casos en los que el riesgo de transmisión es verdaderamente importante.

La duración óptima del esquema de PPE también se desconoce con exactitud; sin embargo debido a que 4 semanas de tratamiento con Zidovudina (ZDV) parece proteger a animales de experimentación, la PPE debe ser administrada por 4 semanas (12).

Los esquemas de Profilaxis Post-exposición para VIH que se conocen en la actualidad son el **Esquema Básico** y el **Esquema Expandido**.

El **Esquema Básico** consiste en la administración de Zidovudina y Lamivudina (3TC); drogas consideradas como análogos nucleósidos inhibidores de la transcriptasa reversa (ANITR).

**HOJA DE REGISTRO DE ACCIDENTES LABORALES****Hospital J.M. de los Ríos-Servicio de Enfermedades Infecciosas**

N° \_\_\_\_\_

**ACCIDENTES LABORALES EN TRABAJADORES DE LA SALUD****I.-IDENTIFICACIÓN**

Nombres: \_\_\_\_\_ Apellidos: \_\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_\_ Sexo: Fem. \_\_\_\_ Masc. \_\_\_\_  
 Actividad del Trabajador: \_\_\_\_\_ Servicio donde ocurrió el accidente laboral: \_\_\_\_\_  
 Fecha del Reporte: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Hora del reporte: \_\_\_\_:\_\_\_\_ a.m.\_\_\_\_ p.m.\_\_\_\_ Dirección: \_\_\_\_\_  
 Teléfonos: \_\_\_\_\_

**II.-CARACTERÍSTICAS DEL ACCIDENTE**

Fecha del accidente: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Hora del accidente: \_\_\_\_:\_\_\_\_ a.m.\_\_\_\_ p.m.\_\_\_\_  
 Tipo de Exposición: Piel \_\_\_\_ Zona corporal: \_\_\_\_\_ Mucosa: ocular \_\_\_\_ nasal \_\_\_\_ oral \_\_\_\_  
 Fluido Corporal: Sangre \_\_\_\_ Fluido contaminado con sangre visible \_\_\_\_  
 LCR \_\_\_\_ L. pleural \_\_\_\_ L. peritoneal \_\_\_\_ L. articular \_\_\_\_ L. pericárdico \_\_\_\_ Secreción cérvico-vaginal \_\_\_\_  
 Secreción nasal \_\_\_\_ Lágrimas \_\_\_\_ Saliva \_\_\_\_ Orina \_\_\_\_ Heces \_\_\_\_ Contenido gástrico \_\_\_\_  
 Contenido traqueo-bronquial \_\_\_\_ Secreción purulenta \_\_\_\_ Especifique zona corporal \_\_\_\_\_  
 Otros: \_\_\_\_\_  
 Tipo de Lesión: Puntura \_\_\_\_ Laceración \_\_\_\_ Herida \_\_\_\_ Otra \_\_\_\_ Cuál \_\_\_\_  
 Superficial \_\_\_\_ Profunda \_\_\_\_  
 Material: Aguja hueca \_\_\_\_ Scalp \_\_\_\_ N° \_\_\_\_ Yelco \_\_\_\_ N° \_\_\_\_ Aguja sólida \_\_\_\_ Bisturí \_\_\_\_ Otros \_\_\_\_\_  
 Procedimiento relacionado: Toma de muestra \_\_\_\_ Administración de medicamentos \_\_\_\_ Vía \_\_\_\_  
 Cateterización de vía \_\_\_\_ Periférica \_\_\_\_ Central \_\_\_\_ Venosa \_\_\_\_ Arterial \_\_\_\_  
 Intervención quirúrgica \_\_\_\_ Cuál \_\_\_\_\_ Otros: \_\_\_\_\_  
 Utilización de medidas de profilaxis preexposición  
 Uso de guantes: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Uso de protección de mucosas: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Cuáles: \_\_\_\_\_  
 Otras: \_\_\_\_\_  
 Descripción del accidente: \_\_\_\_\_

**III.- CARACTERÍSTICAS DEL PACIENTE (FUENTE DE INFECCIÓN)**

Nombres: \_\_\_\_\_ Apellidos: \_\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_ Sexo: F \_\_\_\_ M \_\_\_\_ Hospitalizado: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_  
 Servicio \_\_\_\_\_ N° Historia \_\_\_\_\_ Alteración del estado inmunológico: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Se desconoce \_\_\_\_  
 Antecedente de transfusiones: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Observaciones: \_\_\_\_\_  
 Esquema adecuado de Inmunización para Hepatitis B: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Desconoce \_\_\_\_  
 Control del embarazo: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Desconoce \_\_\_\_ Conductas de riesgo de padres: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Desconoce \_\_\_\_  
 Intervenciones quirúrgicas: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Desconoce \_\_\_\_ Infecciones graves o a repetición: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Desconoce \_\_\_\_  
 Otros: \_\_\_\_\_  
 Diagnósticos: \_\_\_\_\_

**IV.- STATUS INFECCIOSO DEL PACIENTE**

VIH: Desconocido \_\_\_\_ Conocido \_\_\_\_ Cuál: \_\_\_\_\_ Ultima Carga viral \_\_\_\_\_ copias/ml. Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
 Ultimo Contaje de linfocitos CD4: Valor absoluto \_\_\_\_\_ Porcentaje \_\_\_\_\_ Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
 Hepatitis B: Desconocido \_\_\_\_ Conocido \_\_\_\_ Cuál \_\_\_\_\_ Hepatitis C: Desconocido \_\_\_\_ Conocido \_\_\_\_ Cuál \_\_\_\_\_

**V.- CARACTERÍSTICAS DEL TRABAJADOR DE LA SALUD**

Esquema adecuado de Inmunización para Hepatitis B: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_  
 Serología en el momento del accidente  
 VIH Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ VHB Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ VHC Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_

**VI.- MEDIDAS POST-EXPOSICIÓN**

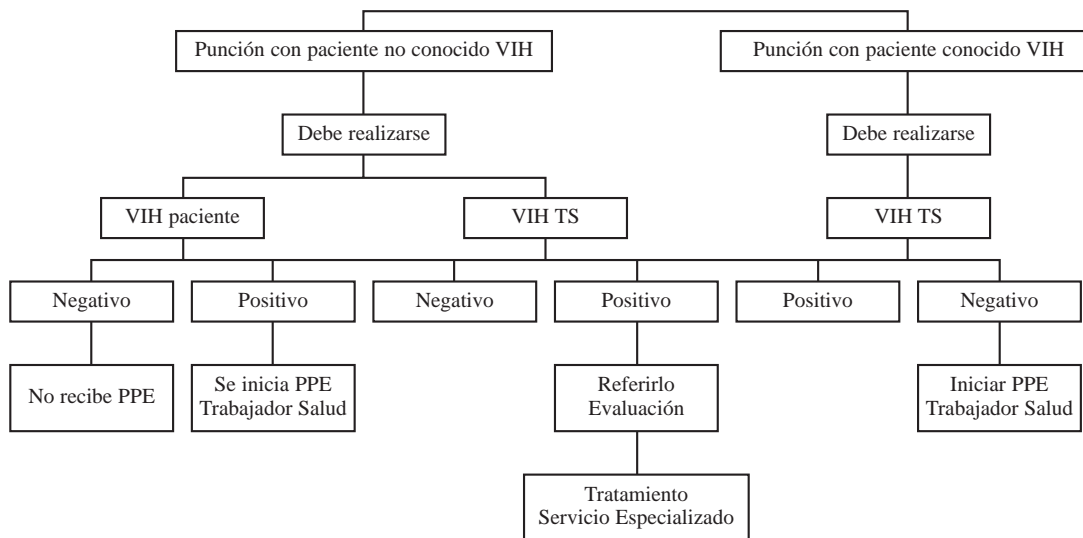
Inmunización VHB: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Dosis 1 \_\_\_\_ Fecha: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Dosis 2 \_\_\_\_ Fecha: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Dosis 3 \_\_\_\_ Fecha: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
 Inmunoglobulina VHB: Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Cuál \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
 Tratamiento antiretroviral Si \_\_\_\_ No \_\_\_\_ Esquema básico \_\_\_\_ Esquema ampliado \_\_\_\_ IP \_\_\_\_\_ Duración \_\_\_\_\_  
 Esquema utilizado \_\_\_\_\_ Efectos secundarios \_\_\_\_\_

**VII.- SEGUIMIENTO****Resultados Serológicos**

VIH: 3 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ 6 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ 12 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_  
 VHB: 3 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ 6 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ 12 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_  
 VHC: 3 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ 6 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_ 12 m Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Resultado \_\_\_\_\_



**EVALUACIÓN DEL ACCIDENTE LABORAL (GRÁFICO 1)**



Fuente: MMWR 2001;50 (No. RR-11)

**CUADRO N° 1**  
**PROFILAXIS POST-EXPOSICIÓN VIH RECOMENDADA PARA EXPOSICIÓN A MUCOSAS**  
**O PIEL NO INTACTA (°)**

Status de infección de la fuente					
Tipo de Exposición	VIH + Clase 1 (*)	VIH + Clase 2 (*)	Fuente de Status VIH desconocido (&)	Fuente por completo desconocida (=)	VIH Negativo
Volumen pequeño (x)	PPE Básica 2 drogas Opcional (#)	PPE Básica 2 drogas	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) para fuentes con factores de riesgo para VIH (\$)	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) en sitios donde la exposición a pacientes VIH + sea más factible	No se recomienda PPE
Volumen grande (xx)	PPE Básica 2 drogas	PPE Expandida 3 drogas	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) para fuentes con factores de riesgo para VIH (\$)	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) en sitios donde la exposición a pacientes VIH + sea más factible	No se recomienda PPE

Fuente: MMWR 2001;50 (No. RR-11)

- (°) Para exposiciones a piel, el seguimiento está indicado, sólo si hay evidencia de compromiso de la integridad de la piel (dermatitis, abrasión, heridas abiertas).
- (\*) VIH + Clase 1. Infección VIH asintomática o carga viral baja (< 1500 copias RNA/ml).  
 VIH + Clase 2. Infección VIH sintomática, SIDA, seroconversión aguda, o carga viral elevada.  
 Si la resistencia a los antiretrovirales puede ser un problema, consulte a un experto.  
 El inicio de PPE no debe ser retardado esperando el consejo del experto.
- (&) Fuente de Status VIH desconocido (paciente fallecido sin muestras para VIH previamente realizadas - Paciente a quien no se ha determinado aún el Status VIH).
- (=) Fuente desconocida (contaminación con sangre inadecuadamente almacenada).
- (x) Volumen pequeño (pocas gotas).
- (#) La PPE es opcional y debe estar basada en una decisión individual concertada entre la persona expuesta y el médico tratante.
- (\$) Si se inicia la PPE y posteriormente se determina que la fuente es VIH negativa, la PPE debe ser discontinuada.
- (xx) Volumen grande (gran cantidad de sangre).



**CUADRO N° 2**  
**PROFILAXIS POST-EXPOSICIÓN VIH RECOMENDADA PARA INJURIA PERCUTÁNEA**

<b>Status de infección de la fuente</b>					
Tipo de Exposición	VIH + Clase 1 (*)	VIH + Clase 2 (*)	Fuente de Status VIH desconocido (&)	Fuente por completo desconocida (=)	VIH Negativo
Lesión de menor severidad (x)	PPE Básica 2 drogas	PPE Expandida 3 drogas	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) para fuentes con factores de riesgo para VIH (\$)	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) en sitios donde la exposición a pacientes VIH + sea más factible	No se recomienda PPE
Lesión de mayor severidad (xx)	PPE Expandida 3 drogas	PPE Expandida 3 drogas	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) para fuentes con factores de riesgo para VIH (\$)	Generalmente no se recomienda PPE. Considere PPE Básica 2 drogas (#) en sitios donde la exposición a pacientes VIH + sea más factible	No se recomienda PPE

Fuente: MMWR 2001;50 (No. RR-11)

- (\*) VIH + Clase 1. Infección VIH asintomática o carga viral baja (< 1500 copias RNA/ml).  
VIH + Clase 2. Infección VIH sintomática, SIDA, seroconversión aguda, o carga viral elevada.  
Si la resistencia a los antiretrovirales puede ser un problema, consulte a un experto.  
El inicio de PPE no debe ser retardado esperando el consejo del experto.
- (&) Fuente de Status VIH desconocido (paciente fallecido sin muestras para VIH previamente realizadas - Paciente a quién no se le haya determinado aún Status VIH).
- (=) Fuente desconocida (contaminación con aguja inadecuadamente desechada).
- (x) Lesión de menor severidad (aguja sólida o injuria superficial).
- (#) La PPE es opcional y debe estar basada en una decisión individual concertada entre la persona expuesta y el médico tratante.
- (\$) Si se inicia la PPE y posteriormente se determina que la fuente es VIH negativa, la PPE debe ser descontinuada.
- (xx) Lesión de mayor severidad (aguja larga acanalada, punción profunda, sangre visible en el dispositivo utilizado o agujas utilizadas en venas o arterias de pacientes).

La dosis diaria de Zidovudina de 600 mgs., divididos en dos o tres tomas y la Lamivudina se administra en dosis de 150 mgs., dos veces al día. Existen también **Esquemas Básicos Alternativos** que incluyen la administración de Lamivudina a 150 mgs., cada 12 horas + Stavudina (d4T) a 40 mgs., cada 12 horas o Didanosina (ddI) a 400 mgs., diarios + Stavudina a 40 mgs., cada 12 horas. Es importante mencionar que la dosis de Didanosina debe disminuirse a 125 mgs., cada 12 horas y la de Stavudina a 30 mgs., administrados cada 12 horas, cuando el peso del TS es menor a 60 kgs. Por otra parte la Didanosina debe administrarse con el estómago vacío (14).

El Esquema Expandido consiste en la adición de un inhibidor de proteasa (IP) a cualquiera de las combinaciones utilizadas como **Esquema Básico**. Los inhibidores de proteasa utilizados en este esquema incluyen: Indinavir (IDV) a 800 mgs., cada 8 horas (administrar con el estómago vacío), Nelfinavir (NFV)

a 750 mgs., cada 8 horas o 1250 mgs., cada 12 horas (en ambos casos acompañados de comida), Efavirenz (EFV) 600 mgs., diarios (al acostarse) o Abacavir (ABC) 300 mgs., cada 12 horas (disponible en combinación con ZDV y 3TC) (14).

Existe otro grupo de medicamentos que puede administrarse como Profilaxis post-exposición, pero sólo después de haber sido obtenido el consejo de un experto en el manejo de pacientes VIH+. Este grupo incluye al Ritonavir (RTV), Saquinavir (SQV), Amprenavir (AMP), Delavirdine (DLV) y Lopinavir/Ritonavir. El Nevirapine no es recomendado para ser utilizado en la PPE (14).

Cada régimen tiene sus ventajas y desventajas, que deben ser conocidas por el encargado de indicar la PPE al TS que sufre el accidente laboral. Los esquemas más utilizados de PPE, se presentan en el cuadro N° 4.

En nuestro país existe un Programa de Profilaxis Post-exposición laboral del VIH que es un Sub-progra-

ma de Prevención que sigue el Ministerio de Salud y Desarrollo Social a través del Programa Nacional SIDA-ITS y que está destinado a promover las medidas de bioseguridad en el ambiente laboral y garantizar el tratamiento antiretroviral, asegurando así la disminución del riesgo de la transmisión. La responsabilidad de este Programa a nivel de las Entidades Federales está a cargo del Coordinador Regional del Programa SIDA-ITS.

Mediante este Programa se lleva control de los casos de exposición laboral mediante el uso de una ficha destinada a tal efecto y se proveen a los centros de salud de Kits post-exposición laboral del VIH que permiten iniciar la Profilaxis post-exposición en casos de emergencia y que aseguran la disponibilidad de medicamentos durante 4 semanas que es el lapso durante el cual debe suministrarse la profilaxis (15).

### Profilaxis Post-exposición VHB

Con relación a la Profilaxis Post-exposición que debe aplicarse a los TS que sufren un accidente laboral con pacientes que se encuentran infectados con el Virus de la Hepatitis B, las medidas a tomar dependerán del estado inmunitario del expuesto y de la serología del paciente (2,10,16), como puede ser observado con detalle en el cuadro N° 4.

### Profilaxis Post-exposición VHC

Con relación a la Profilaxis Post-exposición contra la Hepatitis C, pudiera decirse que no existe un esquema determinado que haya demostrado eficacia, a diferencia del VIH y VHB.

Lo recomendable es realizar el estudio serológico a la fuente de infección. Si esta resulta positiva para VHC, entonces se debe proceder a realizar un estudio basal de anticuerpos contra VHC y transaminasas al TS. Es recomendable durante el seguimiento del TS, que sean realizados estudios de anticuerpos contra VHC y transaminasas, 4 a 6 meses después del accidente. Si se requiere un diagnóstico precoz de infección por VHC en el TS, puede realizarse determinación de carga viral (VHC-RNA) a las 4 a 6 semanas (10).

Todos los resultados positivos para infección por VHC mediante técnica de ELISA, deben ser confirmados por otro método, por ejemplo Western Blot (17).

Algunos autores consideran que el uso de inmunoglobulina endovenosa (IGIV) pudiera dar resultados positivos con relación a la prevención de dicha patología, pero la gran mayoría de ellos considera que esta medida, casi siempre, resulta ineficaz (3,10).

Un grupo más numeroso de investigadores considera más útil la administración de Interferón alfa (3).

CUADRO N° 3

Tipo de esquema	ANITR	IP
Básico (2 ANITR)	ZDV: 300 mgs. cada 12 h ó ZDV: 200 mgs. cada 8 h + 3TC: 150 mgs. cada 12 h	NO
Básico Alternativo (2 ANITR)	3TC: 150 mgs. cada 12 h + d4T: 40 mgs. cada 12 h	
	d4T: 40 mgs. cada 12 h + ddI: 400 mgs. diarios	
Expandido (2 ANITR + IP)	Cualquiera de los 3 esquemas anteriores	IDV: 800 mgs. cada 8 h
		NFV: 750 mgs. cada 8 h ó NFV: 1250 mgs. cada 12 h
		EFV: 600 mgs. diarios
		ABC: 300 mgs. cada 12 h

Fuente: MMWR 2001;50 (No. RR-11)

CUADRO N° 4

Inmunización Trabajador Salud (*)	Serología de la fuente de infección		
	HBsAg (°) positivo	HBsAg negativo	Desconocido
No vacunado	HBIG (\$) (1 dosis) + Vacunación HB	Vacunación HB	
Vacunado Respuesta adecuada (#)	NO TRATAMIENTO		
Vacunado Respuesta inadecuada (&)	HBIG (1 dosis) + Vacunación HB ó HBIG (2 dosis) (**)	NO TRATAMIENTO	Si la fuente es de alto riesgo trate como HBsAg positivo
Vacunado Respuesta desconocida	Realice anti-HBs (@)  Adecuado (#) NO Tratamiento  Inadecuado (&) HBIG (1 dosis) + Refuerzo HB		Realice anti-HBs  Adecuado (#) NO Tratamiento  Inadecuado (&) Refuerzo HB Verifique anti-HBs en 1-2 meses

Fuente: MMWR 2001;50 (No. RR-11)

- (\*) Las personas previamente infectadas por VHB están inmunes y no requieren PPE.
- (°) Antígeno superficie Hepatitis B.
- (\$) Inmunoglobulina específica Hepatitis B; dosis de 0,06 mL/Kg intramuscular.
- (#) Respuesta adecuada a inmunización (Niveles séricos de anti-HBs 10 mIU/mL).
- (&) Respuesta inadecuada a inmunización (Niveles séricos de anti-HBs < 10 mIU/mL).

- (\*\*) La opción de dar una dosis de HBIG y reiniciar la serie de inmunización es preferida para los que responden inadecuadamente y no han completado una segunda serie de tres inmunizaciones. Para personas que no respondieron adecuadamente a una segunda serie de inmunizaciones, se prefieren dos dosis de HBIG.
- (@) Anticuerpo contra HBsAg.

### Profilaxis de la Transmisión Perinatal del Virus de Inmunodeficiencia Humana.

Una de las vías más comunes en la actualidad para la transmisión del Virus de Inmunodeficiencia Humana, es la perinatal. En este caso los niños adquieren la enfermedad por vía vertical, debido a que su madre infectada se comporta como fuente de infección y el virus logra el paso a través de la placenta o es adquirido durante el momento del parto, debido a la exposición a sangre u otros fluidos infectantes.

En la actualidad existen métodos eficaces para preve-

nir la transmisión del Virus de Inmunodeficiencia Humana por vía vertical. El más conocido de ellos ha sido el protocolo ACTG 076, que ha permitido reducir la tasa de transmisión del VIH de 22,6% hasta 7,6%; es decir una reducción del riesgo de transmisión de 66% (18). Se desconoce el mecanismo exacto por el cual la zidovudina disminuye la transmisión del virus. La profilaxis pre-exposición al feto puede ser un componente sustancial de protección.

El protocolo ACTG 076 consiste en la administración de ZDV en tres fases distintas. Dicho esquema puede ser observado en el cuadro N° 5.

**CUADRO N° 5**

Administración de Zidovudina	Régimen
Anteparto (Madre)	ZDV 100 mgs. VO 5 veces al día (*) comenzando en cualquier momento entre las semanas 14 y 34 de gestación y hasta el momento del parto.
Intraparto (Madre)	ZDV 2 mg/Kg EV a pasar en 1 hora y luego 1 mg/Kg/hora EV (infusión continua) durante el trabajo de parto y hasta el nacimiento.
Postparto (Niño)	ZDV 2 mg/Kg/dosis VO cada 6 horas durante las primeras 6 semanas de vida, comenzando 8 a 12 horas después del nacimiento.

Fuente: Perinatal HIV Guidelines Working Group

(\*) ZDV VO también puede administrarse 200 mgs TID o 300 mgs BID

Se han utilizado otros protocolos para tratar de disminuir aún más la tasa de transmisión del VIH y los resultados han sido variables.

El protocolo ACTG 185 puede considerarse una variedad del protocolo ya mencionado. En este caso, las mujeres embarazadas reciben el régimen de ZDV indicado en el protocolo anterior, pero combinado con inmunoglobulina hiperinmune HIV-1 (HIVIG) o inmunoglobulina intravenosa standard (IGIV). Este régimen no ha sido más eficaz que el protocolo ACTG 076 (19).

En Tailandia se realizó un protocolo mediante el cual la administración de ZDV, a partir de la semana 36 de gestación en dosis de 300 mgs. VO BID y luego 300 mgs. VO cada 3 horas durante el trabajo de parto, logró la reducción de la transmisión al niño de 19% hasta 9%. En este protocolo no se administra ZDV al niño después del nacimiento. Parece ser menos efectivo que el protocolo ACTG 076, pero puede ser de utilidad en aquellas madres que se diagnostican tardíamente en el transcurso del embarazo. En este estudio tailandés se compararon algunas otras alternativas con relación al momento en que se inicia la terapia y a la duración de la misma, pero ninguna logró disminuir la tasa de transmisión más allá de 9%, ya mencionado (20,21).

Un protocolo realizado en África (PETRA) en mujeres infectadas con el virus de la inmunodeficiencia humana y que amamantaban a sus hijos, demostró que una combinación de ZDV y 3TC suministrado a partir de la semana 36 de gestación, durante el parto por vía oral y por una semana después del parto a la mujer y al niño, logró reducir en 38% la tasa de transmisión del VIH (22).

Otro estudio realizado en Uganda (HIVNET 012), también en madres que amamantaban a sus hijos, demostró que una sola dosis de 200 mgs. VO de

Nevirapine, ofrecida a la madre durante el parto, combinada con una dosis de 2 mgs/Kg VO para el niño, en el transcurso de las primeras 48 a 72 horas de vida, permitiría reducir hasta 12 % el riesgo de transmisión. Una modificación a este régimen, con una segunda dosis de NVP para la madre, 48 horas después de la primera, no mostró ningún beneficio adicional (23,24).

En la actualidad se están llevando a cabo otros protocolos, con la esperanza de que puedan lograr una reducción aún mayor de la transmisión del VIH. En estos estudios se parte de la suposición de que la combinación del protocolo HIVNET 012 con un curso corto de ZDV, puede ofrecer mayor eficacia que la utilización de ambos por separado. Se ha comparado la administración de ZDV (a partir de la semana 28 de gestación, durante el parto por vía oral y una semana al recién nacido) con dos regímenes distintos: uno de ellos ofrece ZDV en curso corto más una dosis de NVP durante el parto y al recién nacido y el otro utiliza los mismos medicamentos obviando la administración de NVP al niño (25).

También se han combinado cursos de tratamiento que incluyen la administración de ZDV en tres fases (anteparto, intraparto, postparto) con NVP en dos fases (intraparto y postparto), lo que ha reducido hasta 7% el riesgo de transmisión (26).

Por último, mediante el protocolo ACTG 316, se ha determinado que la combinación del protocolo HIVNET 012 y el ACTG 076, no ofrece beneficios mayores a los ya determinados para el último de ellos (27).

Aunque lo ideal es que los protocolos utilizados para la prevención de transmisión del VIH se cumplan durante todas las fases, existen algunos datos que sugieren que los niños que reciben ZDV sólo después del nacimiento pueden beneficiarse de este esquema profiláctico, siem-

pre y cuando la reciban durante 6 semanas y a partir de las primeras 12 horas de nacidos VIH (28,29).

Otros protocolos que permitan determinar cuál es la mejor opción para la profilaxis post-exposición en niños expuestos al VIH durante el embarazo y el parto, se están llevando a cabo en los actuales momentos.

Para finalizar podemos mencionar, aunque esto escapa del objetivo de este artículo, que existen algunos otros aspectos que permiten disminuir aún más la transmisión del VIH a los hijos de madres seropositivas. Algunos de estos aspectos todavía están en discusión, pero se sabe que pueden influir notablemente a la hora de determinar el riesgo a que están sometidos estos niños.

Un buen control de la enfermedad en la madre (terapia de alta eficacia para el VIH, inclusión de ZDV en el régimen utilizado, la recepción de protocolos para disminución de la transmisión, disminución de la carga viral plasmática y genital, buen nivel nutricional) puede ser decisivo para evitar el contagio del producto del embarazo (30,31).

Otro aspecto discutido en la actualidad es lo referente a la forma en que el recién nacido viene al mundo. Parece ser que la cesárea electiva es el método más efectivo para la prevención de la transmisión vertical del VIH. Sin embargo, debido a las complicaciones propias de este procedimiento, el parto natural en una mujer con una enfermedad de base bien controlada, puede ser menos riesgoso para el recién nacido. Por supuesto, otros problemas como la ruptura prematura de membranas y la corioamnionitis, incrementan el riesgo de transmisión en estos pacientes (32,33).

Como conclusión, podemos decir que existen en estos momentos métodos eficaces para la prevención de la transmisión perinatal del Virus de Inmunodeficiencia Humana. Es sumamente importante conocerlos y ponerlos en práctica, ya que permiten reducir notablemente el riesgo de transmisión de la madre al niño. Es probable que la combinación de algunos de los métodos existentes, en lugar de la utilización por separado de los mismos, constituya el método más eficaz de prevención.

## REFERENCIAS

1. CDC. Update: Universal precautions for prevention of transmission of human immunodeficiency virus, hepatitis B virus, and other bloodborne pathogens in health-care settings. *MMWR* 1998;37:377-88.
2. CDC. Public Health Service Guidelines for the management of Health-Care Worker exposures to HIV and recommendations for postexposure prophylaxis. *MMWR* 1998;47(RR-7):1-28.
3. CDC. Guideline for infection control in health care personnel. *AJIC* 1998;26:289-354.
4. CDC. Perspectives in Disease Prevention and Health Promotion Update: Universal Precautions for Prevention of Transmission of Human Immunodeficiency Virus, Hepatitis B Virus, and other Bloodborne Pathogens in Health-Care settings. *MMWR* 1988;37(24):377-88.
5. Ciesielski CA, Metler RP. Duration of time between exposure and seroconversion in healthcare workers with occupationally acquired infection with human immunodeficiency virus. *Am J Med* 1997;102 (Suppl 5B):115-6.
6. Busch MP, Satten GA. Time course of viremia and antibody seroconversion following human immunodeficiency virus exposure. *Am J Med* 1997;102(Suppl 5B):117-24.
7. Ridzon R, Gallagher K, Ciesielski C, et al. Simultaneous transmission of human immunodeficiency virus and hepatitis C virus from a needle-stick injury. *N Engl J Med* 1997; 336:919-22.
8. CDC. Recommendations for prevention of HIV transmission in health care settings. *MMWR* 1987;37 (Suppl no. 2S).
9. Fahey B, Henderson D. Reducing Occupational Risks in the Health Care Workplace. *Infect Med* 1999;16(4):269-79.
10. CDC. Updated U. S. Public Health Service Guidelines for the Management of Occupational Exposures to HBV, HCV, and HIV and Recommendations for Postexposure Prophylaxis. *MMWR* 2001;50(RR-11):1-42.
11. McClure HM, Anderson DC, Ansari AA, Fultz PN, Klumpp SA, Schinazi RF. Nonhuman primate models for evaluation of AIDS therapy. In: *AIDS: anti-HIV agents, therapies and vaccines*. *Ann N Y Acad Sci* 1990;616:287-98.
12. Martin LN, Murphey-Corb M, Soike KF, Davison-Fairburn B, Baskin GB. Effects of initiation of 3'-azido,3'-deoxythymidine (zidovudine) treatment at different times after infection of rhesus monkeys with simian immunodeficiency virus. *J Infect Dis* 1993;168:825-35.
13. Cardo DM, Culver DH, Ciesielski CA, et al. A case-control study of HIV seroconversion in health care workers after percutaneous exposure. *N Engl J Med* 1997;337:1485-90.
14. CDC. Appendix C. Basic and Expanded HIV Postexposure Prophylaxis Regimens. *MMWR* 2001;50(RR11):47-52.



15. Organización Panamericana de la Salud en 26a. Conferencia Sanitaria Panamericana (54a. Sesión del Comité Regional); 2002 Sep 23-27; Washington DC, EUA.
16. Chong CY, Goldmann DA, Huskins C. Prevention of Occupationally Acquired Infections Among Health-care Workers. *Pediatrics in Review* 1998;19 (7):219-31.
17. CDC. Recommendations for the prevention and control of hepatitis C virus (HCV) infection and HCV-related chronic disease. *MMWR* 1998;47 (RR17):1-40.
18. Sperling RS, Shapiro DE, Coombs RW, et al. Maternal viral load, zidovudine treatment, and the risk of transmission of human immunodeficiency virus type 1 from mother to infant. *Pediatric AIDS Clinical Trials Group Protocol 076 Study Group. N Engl J Med* 1996; 335(22):1621-9.
19. Stiehler ER, Lambert JS, Mofenson LM, et al. Efficacy of zidovudine and hyperimmune human immunodeficiency virus (HIV) immunoglobulin for reducing perinatal HIV transmission from HIV-infected women with advanced disease: results of Pediatric AIDS Clinical Trials Group Protocol 185. *J Infect Dis* 1999;179(3):567-75.
20. Schaffer N, Vhuachoowong R, Mock PA, et al. Short-course zidovudine for perinatal HIV-1 transmission in Bangkok, Thailand: a randomized controlled trial. *Lancet* 1999;353(9155):773-80.
21. Lallemand M, Jourdain G, Kim S, et al. A trial of shortened zidovudine regimens to prevent mother-to-child transmission of human immunodeficiency virus type 1. *N Engl J Med* 2000;343 (14):982-91.
22. The Petra Study Team. Efficacy of three short-course regimens of zidovudine and lamivudine in preventing early and late transmission of HIV-1 from mother to child in Tanzania, South Africa, and Uganda (Petra Study): a randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet* 2002;359 (9313):1178-86.
23. Guay LA, Musoke P, Fleming T, et al. Intrapartum and neonatal single-dose nevirapine compared with zidovudine for prevention of mother-to-child transmission of HIV-1 in Kampala, Uganda: HIVNET 012 randomized trial. *Lancet* 1999;354 (9181):795-802.
24. Moodley D. The SAINT Trial: nevirapine (NVP) versus zidovudine (ZDV) + lamivudine (3TC) in prevention of peripartum HIV transmission. 13th International AIDS conference. Durban, South Africa. July 2001. Abstract LbOr2.
25. Lallemand M, Jourdain G, Le Coeur S, et al. Nevirapine (NVP) during labor and in the neonate significantly improves zidovudine (ZDV) prophylaxis for the prevention of perinatal HIV transmission: results of PHPT-2 first interim analysis. 14th International AIDS Conference. Barcelona, Spain, July 7-12, 2002. Abs. LbOr22.
26. Dabis F, Leroy V, Bequet L, et al. Effectiveness of a short course of zidovudine + nevirapine to prevent mother to child transmission (PMTCT) of HIV-1: The Dimatre Plus ANRS 1201 Project in Abidjan, Cote d'Ivoire. 14th International AIDS Conference. Barcelona, Spain, July 7-12, 2002. Abs. ThOrD1428.
27. Dorebaum A, Cunningham CK, Gelber RD, et al. Two-dose intrapartum/newborn nevirapine and standard antiretroviral therapy to reduce perinatal HIV-1 transmission: a randomized trial. *JAMA* 2002;288(2):189-98.
28. Wade NA, Birkhead GS, Warren BL, et al. Abbreviated regimens of zidovudine prophylaxis and perinatal transmission of the human immunodeficiency virus. *N Engl J Med* 1998;339 (20):1409-14.
29. Shaffer N, Bulterys M, Simonds RJ. Short courses of zidovudine and perinatal transmission of HIV. *N Engl J Med* 1999;340(13):1402-3.
30. Ioannidis JPA, Abrams EJ, Ammann A, et al. Perinatal transmission of human immunodeficiency virus type 1 by pregnant women with RNA virus loads < 1000 copies/ml. *J Infect Dis* 2001;183 (4):539-45.
31. Tuomala R, Shapiro D, Samelson R, et al. Antepartum antiretroviral therapy and viral load in 464 HIV-infected women in 1998-1999 (PACTG 367). *Am J Obstet Gynecol* 2000; 182 (part 2): Abstract 285.
32. The European Mode of Delivery Collaboration. Elective cesarean section versus vaginal delivery in prevention of vertical HIV-1 transmission: a randomized clinical trial. *Lancet* 1999;353(9158):1035-9.
33. ACOG committee opinion scheduled Cesarean delivery and the prevention of vertical transmission of HIV infection. Number 234, May 2000 (replaces number 219, August 1999). *Int J Gynaecol Obstet* 2001;73(3):279-81.



**CASO CLÍNICO****DISTONIA DE SEGAWA.  
A PROPÓSITO DE UN CASO**

Larry Navas(\*), Ana Vásquez (\*\*), Marcos Gudiño(\*\*\*), Barbarita Vásquez(\*).

El término distonía muscular deformante (Oppenheim,1911) se refiere a un grupo de trastornos caracterizados por posturas de torsión del tronco y las extremidades. La distonía “dopa responsive” a veces llamada distonía de Segawa, ya que fue inicialmente descrita por el Dr. M Segawa en Japón, típicamente comienza en la infancia o adultos jóvenes y frecuentemente acompañada de una rigidez media y torpeza parecida a la de los enfermos de Parkinson. El tratamiento con dopa puede suprimir totalmente la sintomatología y es efectivo de forma indefinida.

Se presenta, a escolar de 9 años de edad, quien inicia enfermedad actual en abril del 2001, cuando presenta una alteración lenta y gradual de su tono postural, que se incrementa al adoptar la estática o la marcha, con deformación severa al producirse la distonía del cuello (Retrocolis) con incurvación pronunciada de la columna y debe apoyar el occipital en sus manos para mantenerse.

El electroencefalograma y la resonancia magnética cerebral y de columna cérvico – dorsal resultaron normales.

Se llega al diagnóstico de distonía de Segawa, mediante la confirmación de la clínica característica, la negatividad de las exploraciones complementarias, la exclusión de enfermedades parecidas y, sobre todo, por la comprobación de una inmediata y mantenida respuesta al tratamiento con L-dopa.

Se escoge este caso ya que es una patología extremadamente rara, que ocasiona movimientos y posturas anormales en el niño, que debe ser reconocida, tiene una incidencia de 0,5 casos por un millón de habitantes con una estimación para Venezuela de 63 casos, no hay casos publicados en nuestro país.

Palabra Clave: Distonía de Segawa, diagnóstico, tratamiento.

**INTRODUCCIÓN****Las principales características de la enfermedad de Segawa son:**

1. El comienzo de los síntomas es entre las edades de 1 y 9 años. (10)
2. El síntoma inicial es una distonía de las extremidades inferiores con supinación involuntaria del pie, provocando dificultades para la deambulación y marcha en puntillas. El intelecto se encuentra conservado.
3. La distonía es leve por la mañana y se va agravando progresivamente a lo largo del día y con el esfuerzo. El sueño nocturno y el reposo producen alivio de los síntomas. De ahí la denominación de “Distonía progresiva con marcada fluctuación Diurna” (2). No obstante, no es una característica obligada del síndrome (3).

Hospital Universitario Ruiz y Páez, Ciudad Bolívar, Estado Bolívar.

(\*) Residente de Pediatría.

(\*\*) Adjunto al Servicio de Neonatología.

(\*\*\*) Neurólogo pediatra.

4. El rasgo más característico y esencial de la distonía de Segawa es la rápida y espectacular respuesta al tratamiento con pequeñas dosis de L-dopa (4,5), efecto que persiste mientras se mantiene el tratamiento.

Se plantea diagnóstico de distonía de Segawa se inicia tratamiento con L-dopa y carbidopa con una mejoría progresiva en los 5 meses de tratamiento continuo. Se presenta un caso que es extremadamente raro, con clínica poco común y que ocasiona movimientos y posturas anormales en el niño, que debe ser reconocida.

Ya que es una entidad extremadamente rara es importante destacar que tiene una **incidencia de 0,5 casos por 1 millón de habitantes** con una estimación para Venezuela de 63 casos.

### Caso Clínico

**A. D.** Es un escolar masculino de 9 años de edad, quien inicia enfermedad actual en abril de 2001, cuando presenta alteración lenta y gradual de su tono postural, que se incrementa al adoptar la estática o la marcha, con deformación severa al producirse la distonía del cuello (retrocolis) con incurvación pronunciada de la columna y debe apoyar el occipital en sus manos para mantenerse.

Al examen físico mostró a un escolar de peso acorde para su edad, con hiperextensión del cuello y tendencia a la flexión latero cervical derecha con incurvación pronunciada de la columna. Al realizar la bipedestación se observa tórax hiperextendido y el paciente voluntariamente puede flexionar la cabeza, con discreta distonía en las extremidades inferiores.

Se le realiza electroencefalograma y resonancia magnética cerebral y de columna cérvico - dorsal que resultaron normales. Signos vitales: Temperatura: 37 °C. Frecuencia Cardíaca: 80 Lpm. Frecuencia respiratoria: 16 Rpm. Tensión arterial: 120/80 mmHg.

**Antecedentes prenatales y obstétricos:** Producto VII gesta, embarazo no controlado a término, obtenido por parto vaginal en periodo expulsivo prolongado, no lloró espontáneamente, ameritó reanimación, presentó convulsión el primer día de vida.

**Antecedentes Neonatales:** Peso al nacer: 3,200 Grs. Talla al nacer: ?

**Desarrollo Psicomotor:** Normal.

Estudia 4to grado con buen rendimiento.

**Inmunizaciones:** Completas para su edad según el MSDS.

**Antecedentes patológicos personales:** con historia de hipoxia o asfixia perinatal; Convulsiones desde los 7 años de edad parcialmente tratado, sin antecedentes

de traumatismos de cráneo. El muchacho creció y se desarrolló como los niños de su edad. No había tenido enfermedades infectocontagiosas, ni ninguna otra enfermedad.

**Antecedentes familiares:** Padres vivos ambos de 48 años de edad, madre con antecedente de litiasis renal, padre aparentemente sano, seis hermanos aparentemente sanos.

**Examen físico:** Aparte del examen físico realizado, se complementa con el examen más exhaustivo de cuello y columna realizado por traumatólogo ortopedista sin mostrar cambios a los encontrados. El examen cardiopulmonar era clínicamente normal, en el abdomen no se encontraron masas tumorales ni visceromegalias, neurológico: coeficiente intelectual normal, no hay lesión de pares craneales, sin signos meníngeos ni cerebelosos.

**Laboratorio:** Hematología completa que resultó normal.

También le realizaron química sanguínea de urea, creatinina, calcio, glicemia, deshidrogenasa láctica y creatinfosfokinasa que también fueron normales.



**Fotografía N° 1:** Escolar masculino de 9 años de edad, presenta alteración del tono postural, que se incrementa al adoptar la estática o la marcha, con deformación severa al producirse la Distonía del cuello (retrocolis) con incurvación pronunciada de la columna y debe apoyarse el occipital en sus manos para mantenerse.

## DISCUSIÓN

La distonía de Segawa es también conocida como **“Distonía Dopa-sensible”** o **“distonía progresiva hereditaria con fluctuación diurna”**(9).

El mecanismo fisiopatológico subyacente es todavía poco conocido.

Los estudios recientes de Sawle y Okada (4,6) demostraron, gracias a la tomografía por emisión de positrones, que existe una reducción significativa de la captación de la dopa marcada en el núcleo caudado y en el putamen, lo que demostraba un defecto en la captura y en la descarboxilación de la dopa, hecho que apoyaría la hipótesis de un déficit congénito de tirosina-hidroxilasa cerebral, de transmisión autosómica recesiva.

En las revisiones exhaustivas de la literatura venezolana, no se encontraron casos publicados. Todo esto convierte a esta entidad en una patología excepcional.

## CONCLUSIÓN

Podemos concluir que este paciente presenta los requisitos para el diagnóstico de la distonía de Segawa con base en: la clínica, la negatividad de las exploraciones complementarias destinadas a buscar una causa orgánica subyacente, la exclusión de enfermedades que cursan de manera semejante y, sobre todo, por la comprobación de una inmediata y mantenida respuesta al tratamiento con L-dopa.

## RECOMENDACIÓN

Continuar realizando estudios de esta insólita enfermedad, con la finalidad de contribuir en los nuevos avances para los próximos años, efectuados en gran parte por la Fundación para la Investigación Médica de la Distonía y, de esta manera, poder obtener un fácil y acertado diagnóstico.

**Palabras clave:** Distonía de Segawa, diagnóstico, tratamiento.

## REFERENCIAS

1. Segawa M, Ohmi K, Ito S et al. Childhood basal ganglion disease with remarkable response to L-dopa: hereditary basal ganglia disease with marked diurnal fluctuation. *Shinryo* 1971; 24: 667-72.
2. Segawa M, Hosaka A, Miyagawa F et al. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. *Adv Neurol* 1976; 14: 215-33.
3. Deonna T, Fernández E, Gardner-Medwin D, et al.

Dopa-sensitive progressive dystonia of childhood with fluctuations of symptoms: Segawa's syndrome and possible variants. Results of a collaborative study of the European Federation of Child Neurology Societies. *Neuropediatrics* 1986; 17: 81-5.

4. Okada A, Nakamura K, Snow GJ et al. PET scan study on the dopaminergic system in a Japanese patient with progressive dystonia (Segawa's disease). Case report. *Adv Neurol* 1993; 60:591 - 4.
5. Puel O, Fotan D, Heunstre JP, Guillard JM. Fluctuating muscular dystonia. Segawa's syndrome. Value of the treatment with L-dopa. *Arch Fr Pediatr* 1990; 47: 511-2.
6. Sawle GV, Leenders, KL Brooks DJ et al. Dopa-responsive dystonia: [F18] dopa positron emission tomography. *Ann Neurol* 1976; 14: 215-33.
7. Mulas F, Moreno JA, Garcia-Tena J, Barbero P, Vílchez J. Distonía muscular dopa-sensible: aportación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Neurol* 1994; 22: 682.
8. Gorke W, Bartholomé K. Biochemical and Neurophysiological investigations in two forms of Segawa's disease. *Neuropediatrics* 1990; 21: 3-8.
9. Mulas F, Distonía curable con tratamiento con L-dopa. *Rev. Neurol* 1999; 28 (Supl 2): S 195-6.
10. Dystonia-with diurnal fluctuation (Segawa). Abstract: Oxford medical databases: Neurogenetics. (29/05/2002).
11. www.Aldec-Asociación de lucha contra la distonía en catalunya. Htm. (Abril, 2002).

**FE DE ERRATAS**

## CITOCINAS PROINFLAMATORIAS Y PROTEINA C REACTIVA EN NIÑOS DESNUTRIDOS GRAVES INFECTADOS Y EN UN GRUPO CONTROL 2001

Artículo publicado en el Vol. 65, N°3, Julio-Septiembre 2002, Pág. 94, Tabla 1

<b>Tabla N° 1 CITOCINAS PROINFLAMATORIAS CONCENTRACIONES SERICAS</b>			
<b>Grupos estudiados</b>	<b>IL-1</b>	<b>Citocinas pg/ml IL-6</b>	<b>TNF-alfa</b>
Grupo A n = 20	2.04 ± 0.22 <sup>(c)</sup>	25.46 ± 1.46	29.99 ± 5.40
Grupo B n = 20	4.70 ± 0.53 <sup>(a)</sup>	214.40 ± 38.35 <sup>(a+d)</sup>	105.50 ± 21.12 <sup>(a)</sup>
Grupo C n = 20	3.70 ± 0.26	385.40 ± 48.80 <sup>(c+d)</sup>	81.29 ± 15.54 <sup>(f)</sup>
Grupo D n = 20	0.28 ± 0.03	28.16 ± 3.03	26.25 ± 0.84

Los datos están expresados como Media ± Error Estándar.

- |                    |   |
|--------------------|---|
| (a) p < 0.001      | Diferencia significativa con el grupo A-D     |
| (b) p < 0.001/0,01 | Diferencia significativa con el grupo D-A     |
| (c) p < 0.01       | Diferencia significativa con el grupo D       |
| (d) p < 0.01       | Diferencia significativa con el grupo C       |
| (e) p < 0.01       | Diferencia significativa con el grupo B       |
| (f) p < 0.05       | Diferencia significativa con los grupos A y D |



**SOCIEDAD VENEZOLANA  
DE  
PUERICULTURA Y PEDIATRIA**

# **XLIX**

## **Congreso Nacional de Pediatría**



**“Dr. Juan Guido Tatá Cumamá”**

**Hotel Caracas Hilton,  
del 31 de Agosto  
al 5 de Septiembre de 2003**

Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría: Av. Libertador, Edf. La Línea, piso 9, ofic. 93-A. Caracas  
Teléfonos: +58-212-793.7994 / 793.1477 Fax: +58-212-781.9443 • e-mail: svpp@reacciun.ve • www.pediatria.org

CONGRECA C.A. Av. Blandín, Centro Comercial Mata de Coco, piso 3, ofic. Oeste, La Castellana, Caracas  
Teléfonos: +58-212-263.9733 (master) Fax: +58-212-263.3672 • e-mail: congreca@cantv.net • www.congreca.com

La Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría anuncia que las siguientes obras se encuentran disponibles en nuestra biblioteca y pueden ser adquiridas en Mc Graw-Hill Interamericana de Venezuela, por los teléfonos (0212) 761 6991 / 761 6992

### **MANUAL DEL PEDIATRA**

Autor: Dr. Gilberto Treviño  
900 Págs.  
13,75 X 21 cms.  
Espiral  
2003  
ISBN: 970-10-3259-4

Guía para evaluar y tratar rápida y oportunamente las principales enfermedades en pediatría. La estructura temática incluye presentación de síntomas, diagnóstico diferencial, valoración de laboratorio, terapéutica, referencias para tratamientos frecuentes y cuadros de valores normales de laboratorio.

### **CUIDADOS DEL RECIÉN NACIDO DE ALTO RIESGO, 5ª EDICIÓN**

Autor: Dr. Marshall H. Klaus, MD / Avroy A. Fabaroff, MB (Rand) FRCPE  
718 Págs  
17.5 X 25.5 cms.  
Tapa dura  
2003  
ISBN:970-10-3892-4

Con el fin de incorporar los principales adelantos surgidos en el campo de la medicina neonatal y perinatal, se revisaron de modo exhaustivo todos los capítulos de esta edición. Se centra en el diagnóstico y el tratamiento, aunque cubre muchos otros tópicos, como los principales factores de influencia en el crecimiento y desarrollo fetal, la medicina materno-fetal, genética, metabolismo y las enfermedades que afectan a todos los sistemas corporales del recién nacido.

### **NELSON: ESTRATEGIAS DIAGNÓSTICAS EN PEDIATRÍA**

Autor: Albert J. Pomeranz, MD  
384 Págs.  
27,5 X 21,5 cms.  
Rústica  
2002  
ISBN: 84-486-0464-4

Este libro basado en la 16ª. Edición del *Tratado de Pediatría, de Nelson*, presenta en forma de algoritmos la parte clínica de dicho texto, orientada al diagnóstico diferencial en pediatría. Describe de modo esquemático y conciso las enfermedades más comunes en Pediatría que enfrentan los especialistas en la práctica diaria.

### **EL PACIENTE PRENATAL. Arte y ciencia de la Terapia Fetal. 3ª EDICIÓN**

Autores: Michael R. Harrison, MD, FACS, FAAP  
716 Págs, encarte en color.  
21 X 27,5 cms.  
Tapa dura  
2003  
ISBN: 970-10-3760-X

Con base en la experiencia del autor y sus colaboradores, en este libro se abordan los temas médicos, sociales, éticos, legales y otros tópicos relacionados que surgen cuando se destaca un feto en condiciones anormales.

### **NEUROLOGÍA DEL RECIÉN NACIDO, 4ª EDICION**

Autores: Joseph J. Volpe, MD  
928 Págs.  
21 X 27,5 cms.  
Tapa dura  
2003  
ISBN: 970-10-3814-2

Contiene lo más reciente e importante de la neurología pediátrica, incluyendo la información terapéutica y diagnóstica más relevante, avalada por la investigación clínica de patologías específicas e investigación básica de disciplinas como la neurociencia, la genética y la biología del desarrollo. El contenido se ha organizado de manera sistemática con la finalidad de proporcionar información esencial de la anatomofisiología, la exploración del sistema nervioso y la valoración neuroclínica. Se analizan en detalle las patologías específicas incluyendo aspectos epidemiológicos, etiológicos, diagnósticos y terapéuticos.



