

Enfermería de la infancia y de la adolescencia.

Alteraciones de salud en niños y adolescentes

María del Mar López Rodríguez
Alda Elena Cortés Rodríguez
(Eds.)

Enfermería de la infancia y de la adolescencia.
Alteraciones de salud en niños y adolescentes

texto:

María del Mar López Rodríguez y Alda Elena Cortés Rodríguez (Eds.)

Textos Docentes n.º 221

edición:

Editorial Universidad de Almería, 2025

editorial@ual.es

www.ual.es/editorial

Telf/Fax: 950 015459

α

ISBN: 978-84-1351-432-1



Esta obra se edita bajo una licencia Creative Commons
CC BY-NC-ND Atribución-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>



En este libro puede volver al índice
pulsando el pie de la página

EDITORES:

María del Mar López Rodríguez

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

Alda Elena Cortés Rodríguez

Enfermera. PhD. Profesora Sustituta. Universidad de Almería.

AUTORES:

Andrea Alcaraz Córdoba

Enfermera. PhD. Enfermera escolar. Distrito Almería.

Tania Alcaraz Córdoba

Enfermera. PhD. Enfermera escolar. Distrito Almería.

Cristina Capel Pérez

Enfermera pediátrica. Hospital Universitario Torrecárdenas.

Alda Elena Cortés Rodríguez

Enfermera. PhD. Enfermera. PhD. Profesora Sustituta. Universidad de Almería.

Tiago Jerónimo Dos Santos

Pediatra. PhD. Profesor Ayudante Doctor. Universidad de Almería.

Isabel María Fernández Medina

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

Juana Inés Gallego Gómez

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

Evelyn Ibarra Gil

Enfermera pediátrica. Hospital Universitario Torrecárdenas.

María del Mar Jiménez Lasserrotte

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

Pablo Jiménez López

Personal Técnico Investigador. Universidad de Almería.

Inmaculada Carmen Lara Palomo

Fisioterapeuta. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

María del Mar López Rodríguez

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

Manuel Martín González

Pediatra. PhD. Profesor Asociado. Universidad de Almería.

Tania Romacho Romero

Farmacóloga. PhD. Investigadora postdoctoral. Universidad de Almería.

María Dolores Ruiz Fernández

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

Alicia Ruiz Muelle

Enfermera. PhD. Hospital Universitario Poniente.

María del Mar Sevilla Rodríguez

Enfermera pediátrica. Hospital Universitario Torrecárdenas.

Flavia Saraçol Vignol

Pediatra. Hospital Vithas Almería.

Inés Valencia Fernández

Farmacóloga. PhD. Investigadora postdoctoral. Hospital Santa Cristina-FIB La Princesa (Madrid).

María Isabel Ventura Miranda

Enfermera. PhD. Profesora Titular de Universidad, Universidad de Almería.

ÍNDICE

CAPÍTULO 1. ALTERACIONES ENDOCRINAS Y METABÓLICAS.	
<i>Tania Romacho Romero e Tiago Jerónimo Dos Santos</i>	<i>7</i>
CAPÍTULO 2. ALTERACIONES DEL DESARROLLO: TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA.	
<i>Alda Elena Cortés Rodríguez y Juana Inés Gallego Gómez</i>	<i>23</i>
CAPÍTULO 3. ALTERACIONES GASTROINTESTINALES.	
<i>Manuel Martín González</i>	<i>34</i>
CAPÍTULO 4. PATOLOGÍA RESPIRATORIA. AFECCIONES DE LAS VÍAS RESPIRATORIAS SUPERIORES E INFERIORES. BRONQUITIS, NEUMONÍAS. ALTERACIONES ALÉRGICAS. FIBROSIS QUÍSTICA.	
<i>Tania Alcaraz Córdoba y Andrea Alcaraz Córdoba</i>	<i>51</i>
CAPÍTULO 5. PATOLOGÍA CARDIACA.	
<i>Flavia Saraçol Vignol y Tiago Jerónimo Dos Santos</i>	<i>64</i>
CAPÍTULO 6. PATOLOGÍA DEL APARATO GENITOURINARIO.	
<i>Tiago Jerónimo Dos Santos</i>	<i>74</i>
CAPÍTULO 7. ENFERMEDADES INFECCIOSAS EN LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA.	
<i>Tania Alcaraz Córdoba e Inés Valencia Fernández</i>	<i>83</i>
CAPÍTULO 8. ALTERACIONES O ANOMALÍAS MUSCULOESQUELÉTICAS. ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES. ARTRITIS. PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL. INTRODUCCIÓN A LA ATENCIÓN TEMPRANA.	
<i>Inmaculada Carmen Lara Palomo</i>	<i>96</i>
CAPÍTULO 9. ALTERACIONES NEUROLÓGICAS. DEFECTOS ESTRUCTURALES. PARÁLISIS CEREBRAL. CONVULSIONES FEBRILES. EPILEPSIA.	
<i>María del Mar Sevilla</i>	<i>109</i>
CAPÍTULO 10. ALTERACIONES VISUALES Y AUDITIVAS EN LA INFANCIA .	
<i>Alicia Ruiz Muelle</i>	<i>131</i>
CAPÍTULO 11. ALTERACIONES HEMATOLÓGICAS.	
<i>Isabel Fernández Medina y María Dolores Ruiz Fernández</i>	<i>140</i>
CAPÍTULO 12. CROMOSOMOPATÍAS.	
<i>Isabel Fernández Medina y María Dolores Ruiz Fernández</i>	<i>149</i>
CAPÍTULO 13. ALTERACIONES ONCOLÓGICAS EN EL NIÑO.	
<i>María del Mar Sevilla</i>	<i>158</i>

CAPÍTULO 14. EL DOLOR EN PEDIATRÍA.

Evelyn Ibarra Gil y Cristina Capel Pérez 174

CAPÍTULO 15. URGENCIAS PEDIÁTRICAS.

Isabel Fernández Medina y María del Mar Jiménez Lasserrotte 183

CAPÍTULO 16. FARMACOLOGÍA EN PEDIATRÍA.

Tania Romacho Romero, Pablo Jiménez López e Inés Valencia Fernández 190

CAPÍTULO 17. MALOS TRATOS EN LA INFANCIA.

Evelyn Ibarra Gil y Cristina Capel Pérez 198

CAPÍTULO 1. ALTERACIONES ENDOCRINAS Y METABÓLICAS

Tiago Jerónimo Dos Santos
Tania Romacho Romero

INTRODUCCIÓN

Las alteraciones endocrinas y metabólicas representan un desafío significativo en la atención pediátrica, debido a su impacto en el desarrollo físico, emocional y social de los niños y adolescentes. Estas condiciones pueden manifestarse de manera aguda o crónica, afectando el equilibrio hormonal y metabólico esencial para el crecimiento, la pubertad y la homeostasis corporal.

El abordaje de estas patologías requiere un enfoque multidisciplinar donde el papel de la enfermería es crucial. La detección precoz, la educación sanitaria, el manejo clínico y el apoyo psicosocial son componentes fundamentales en la atención integral de estos pacientes. En este contexto, la formación de los estudiantes de enfermería se convierte en una herramienta clave para garantizar la provisión de cuidados de alta calidad.

En este capítulo se abordan las alteraciones endocrinas y metabólicas más prevalentes en la infancia y adolescencia, incluyendo la diabetes mellitus tipo 1, la obesidad y el síndrome metabólico, las alteraciones del crecimiento y la pubertad, y el hipotiroidismo congénito. Cada sección presenta una visión integral de estas condiciones, destacando su definición, características clínicas, tratamiento y los cuidados de enfermería esenciales.

DIABETES MELLITUS TIPO 1

Concepto

La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es la enfermedad crónica más común en la infancia. Se caracteriza por una hiperglucemia debida a la destrucción autoinmune de las células beta pancreáticas, lo que lleva a un déficit absoluto de insulina (Libman et al., 2022). Esto provoca alteraciones en el metabolismo de carbohidratos, proteínas y lípidos.

Etiología

La DM1 es una enfermedad multifactorial con una base genética y ambiental. Infecciones virales (Enterovirus, Coronavirus, Rubivirus o virus de la rubeola) pueden desencadenar una respuesta autoinmune en individuos genéticamente predispuestos. Su incidencia aumenta con la edad, alcanzando una incidencia máxima durante la adolescencia (Libman et al., 2022).

Fisiopatología

La destrucción de las células beta lleva a una deficiencia de insulina, que interrumpe la entrada de glucosa a nivel intracelular en órganos y tejidos dependientes de insulina y aumenta la producción hepática de glucosa. Esto provoca hiperglucemia, poliuria y deshidratación. En

ausencia de glucosa intracelular, se utilizan ácidos grasos como fuente de energía, generando cuerpos cetónicos que pueden conducir a cetoacidosis diabética (CAD), una complicación grave que requiere intervención urgente (Glaser et al., 2022).

Clasificación

Actualmente, la DM1 se clasifica en cuatro estadios que reflejan la progresión de la enfermedad, desde la predisposición genética hasta la presentación clínica (figura 1). Este modelo permite un diagnóstico temprano y el desarrollo de estrategias de prevención y tratamiento adaptadas a cada fase (Haller et al., 2024).

- Estadio 1: Presencia de múltiples autoanticuerpos contra las células beta de los islotes pancreáticos, con normoglucemia y ausencia de síntomas clínicos.
- Estadio 2: Múltiples autoanticuerpos con tolerancia a la glucosa alterada, típicamente presintomático.
- Estadio 3: Hiperglucemia que cumple los criterios diagnósticos de DM1, con síntomas clínicos variables.
- Estadio 4: DM1 de larga evolución.

Riesgo genético

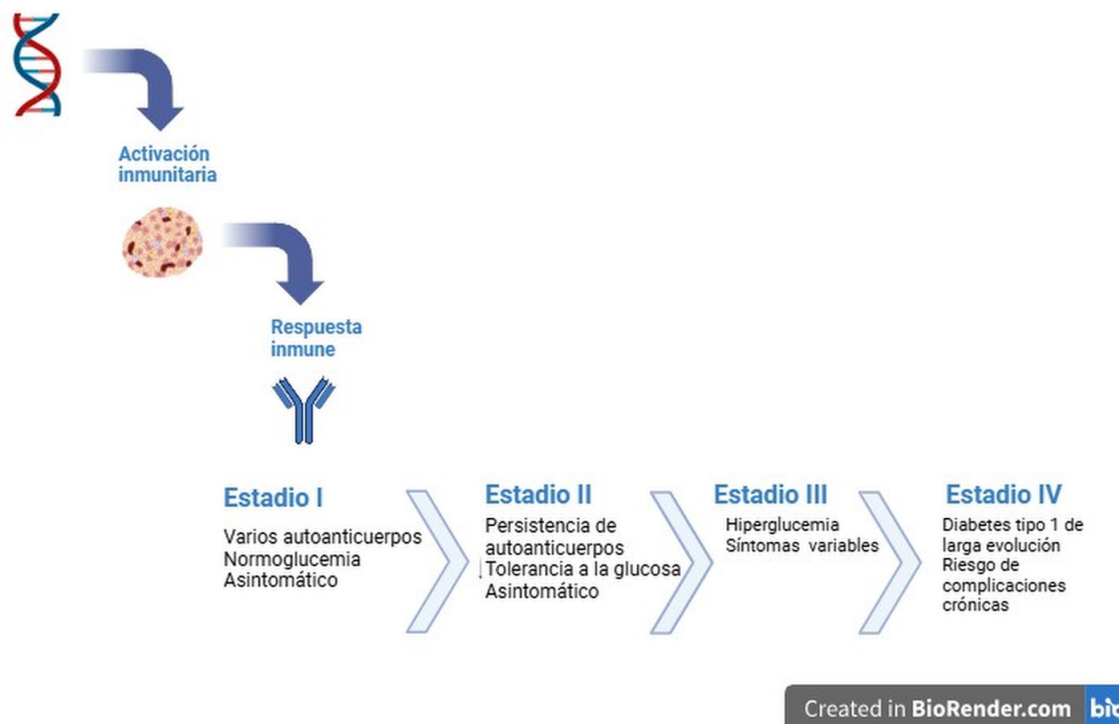


Figura 1. Estadios clínicos de la DM1 (Adaptado de DiabetesTrialNet.org, creado con BioRender).

Esta clasificación no solo facilita la identificación de personas en riesgo, mediante cribado genético y de autoanticuerpos, sino que también permite prevenir la CAD y prepara a la familia para lidiar con una enfermedad crónica. Además, abre la puerta a la implementación de terapias inmunomoduladoras, para preservar la función de las células beta. En el contexto clínico, esta

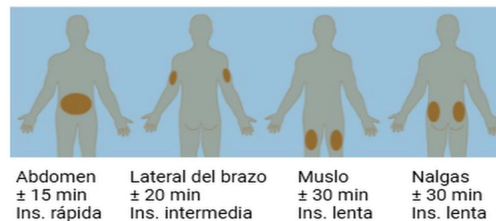
segmentación es esencial para orientar la educación de las familias, ajustar los programas de seguimiento y reclutar pacientes para ensayos clínicos, dirigidos a cada fase de la enfermedad (Haller et al., 2024).

Manifestaciones Clínicas

Los síntomas clásicos incluyen los 4 Ps (poliuria, polidipsia, polifagia y pérdida de peso). Otros signos pueden ser fatiga, cefalea y dolor abdominal. La CAD es una presentación frecuente en el debut de la DM1 (Haller et al., 2024).

Tratamiento

- **Insulinoterapia:** Uso de insulinas de acción lenta (basal) y rápida (prandial), administradas mediante inyecciones o bombas de insulina. Es esencial rotar los sitios de inyección según el tiempo de acción de la insulina y para evitar lipodistrofias (Figura 2) (Cengiz et al., 2022).
- **Nutrición:** Dieta equilibrada, con el 50% de calorías provenientes de hidratos de carbono complejos y una adecuada distribución de raciones de hidratos de carbono (Øverby et al., 2007).
- **Ejercicio:** Mejora la sensibilidad a la insulina, el control glucémico y la salud cardiovascular. Debe planificarse para evitar hipoglucemias (Riddell et al., 2017).



Created in BioRender.com bio

Figura 2. Representación esquemática de sitios de inyección y tiempo relativo de absorción de insulina (Adaptado de Limbert et al., 2022, creado con BioRender).

Complicaciones

La DM1 puede llevar a complicaciones tanto agudas como crónicas, si no se mantiene un adecuado control glucémico. Entre las complicaciones agudas más comunes están la hipoglucemia, que ocurre por un exceso de insulina o ingesta insuficiente de hidratos de carbono y puede causar síntomas como sudoración, temblores, palidez, y en casos graves, convulsiones o coma. También se encuentra la cetoacidosis diabética, una emergencia metabólica caracterizada por hiperglucemia, cetonemia y acidosis, que suele presentarse con poliuria, polidipsia, dolor abdominal, vómitos y respiración de Kussmaul (Glaser et al., 2022). Otras complicaciones incluyen el efecto Somogy, una hiperglucemia matutina secundaria a hipoglucemia nocturna, y el fenómeno del alba, causado por la liberación de hormonas contrarreguladoras como el cortisol, la adrenalina, el glucagón y la hormona del crecimiento, que estimulan la producción de glucosa en el hígado en la madrugada.

A largo plazo, las complicaciones crónicas incluyen complicaciones microvasculares como la retinopatía diabética, que puede llevar a pérdida de visión; la nefropatía diabética, que afecta la función renal; y la neuropatía diabética, que disminuye la sensibilidad en las extremidades, aumentando el riesgo de lesiones (Bjornstad et al., 2022). Entre las complicaciones macrovasculares destaca el aumento del riesgo de enfermedades cardiovasculares, como hipertensión y aterosclerosis

a una edad más temprana.

La prevención y el manejo de estas complicaciones requieren un control glucémico estricto, monitorización regular y educación al paciente y su familia sobre la importancia de la adherencia al tratamiento y el cuidado preventivo. El equipo de enfermería juega un rol crucial en identificar tempranamente estas complicaciones, educar a los cuidadores y coordinar estrategias con el equipo multidisciplinario (Bjornstad et al., 2022; Glaser et al., 2022).

Cuidados de Enfermería

El profesional de enfermería, especialista en diabetes pediátrica o educador en diabetes, desempeña un papel fundamental en la educación y el apoyo continuo (Limbert et al., 2022). Su labor incluye enseñar habilidades de autocuidado, como el manejo de la insulina, la monitorización de glucosa y la prevención de complicaciones. Además, fomenta la adherencia al tratamiento y trabaja estrechamente con otros profesionales, como el pediatra especializado en endocrinología, el dietista y el psicólogo, para coordinar el cuidado.

El equipo debe estar capacitado en el uso de tecnologías avanzadas (bombas de insulina, sensores de glucosa, etc.) y desarrollar conexiones efectivas con los proveedores de atención primaria, escuelas y cuidadores esenciales. Esto asegura que el niño reciba un apoyo integral, que abarque no solo el manejo clínico, sino también la adaptación emocional y social, fomentando su calidad de vida y bienestar general (Limbert et al., 2022).

OBESIDAD INFANTIL Y SÍNDROME METABÓLICO

Concepto

La obesidad infantil es una enfermedad crónica caracterizada por un exceso de tejido adiposo, que generalmente resulta de un desequilibrio entre la ingesta calórica y el gasto energético. Es un grave problema de salud pública en aumento, asociado a múltiples complicaciones metabólicas y cardiovasculares a largo plazo (Kaufer-Horwitz et al., 2022). Dentro de sus complicaciones se encuentra el síndrome metabólico, un conjunto de alteraciones que incluyen obesidad central, resistencia a la insulina, hipertensión arterial y dislipidemia, aumentando el riesgo de diabetes tipo 2 y enfermedad cardiovascular (Murillo-Vallés et al., 2019).

Etiología

La obesidad infantil es un trastorno multifactorial que resulta de la interacción entre factores genéticos, ambientales y conductuales. Si bien el entorno “obesogénico”, caracterizado por una alimentación hipercalórica y un estilo de vida sedentario, juega un papel fundamental, la susceptibilidad individual al desarrollo de obesidad está fuertemente influenciada por la genética (Martos-Moreno et al., 2017). Desde el punto de vista genético, la obesidad infantil puede clasificarse en (Martos-Moreno et al., 2017):

- Obesidad poligénica o común: Representa la mayoría de los casos y se debe a la combinación de múltiples variantes genéticas de pequeño efecto que, en presencia de un ambiente obesogénico, predisponen a la acumulación de grasa corporal.
- Obesidad monogénica: Ocurre en menos del 5% de los casos y es consecuencia de mutaciones en genes clave del control del apetito y el metabolismo, como *LEP* (leptina), *LEPR* (receptor

de leptina), *MC4R*, *POMC* y *PCSK1*. Estas alteraciones pueden generar hiperfagia extrema y obesidad grave de inicio temprano.

- Obesidad sindrómica: Se asocia a síndromes genéticos como Prader-Willi, Bardet-Biedl y Alström, donde la obesidad es solo una parte de un cuadro clínico más amplio con alteraciones en el desarrollo, la visión o la función endocrina.

Además de la predisposición genética, otros factores pueden contribuir al desarrollo de obesidad en la infancia, como los psicosociales, endocrinos/metabólicos, y los secundarios al uso de medicamentos.

Fisiopatología

La acumulación de tejido adiposo, especialmente visceral, desencadena resistencia a la insulina, dislipidemia e inflamación crónica de bajo grado (D'Adamo et al., 2013; Romacho et al., 2014). Esto promueve el desarrollo del síndrome metabólico, caracterizado por resistencia a la insulina (hiperinsulinemia compensatoria y alteraciones en el metabolismo de la glucosa), una alteración del perfil lipídico (aumento de triglicéridos y disminución de HDL-colesterol), la aparición de disfunción endotelial (paso inicial en el desarrollo de hipertensión arterial y mayor riesgo cardiovascular) (Vukovic et al., 2019).

Clasificación

La clasificación de la obesidad infantil se basa en el índice de masa corporal (IMC) estimado como el peso en kg / altura en m² y ajustado por edad y sexo (Bentham et al., 2017).

Según los criterios internacionales y nacionales, se consideran los siguientes puntos de corte (Bentham et al., 2017):

- Sobrepeso: IMC entre el percentil 85-94 o > 1 desviación estándar (DE)
- Obesidad: IMC $\geq$ percentil 95 o > 2 DE
- Obesidad grave: IMC $\geq$ percentil 99 o > 3 DE

El IMC es la medida más utilizada en la práctica clínica para evaluar la obesidad en la infancia. Sin embargo, su valor por sí solo no es suficiente para identificar a los niños con mayor riesgo cardiometabólico. La distribución de la grasa corporal juega un papel clave, y la circunferencia abdominal (CA) se ha reconocido como el mejor indicador clínico indirecto de acúmulo de grasa visceral (Janssen et al., 2005). Un aumento de CA se asocia con mayor riesgo de presión arterial elevada, dislipidemia y resistencia a la insulina, lo que refuerza su importancia en la evaluación del síndrome metabólico en la infancia (Freedman et al., 2009). El síndrome metabólico se diagnostica cuando se presentan al menos tres de los siguientes criterios, según la International Diabetes Federation (Zimmet et al., 2007).

Tabla 1. Criterios de síndrome metabólico en la infancia y adolescencia de la International Diabetes Federation (Zimmet et al., 2007)

<i>Edad (años)</i>	Obesidad central (CA)	Triglicéridos (mg/dL)	HDL-colesterol (mg/dL)	Presión arterial (mmHg)	Glucosa en ayunas (mg/dL)
6-10	≥ Percentil 90	–	–	–	–
10-16	≥ Percentil 90 o criterio adulto si es menor	≥150	<40	Sistólica >130, Diastólica >85	>100 o diagnóstico de DM2
>16 (criterios de adulto)	Varones: ≥94 cm, Mujeres: ≥80 cm	≥150	Varones: <40, Mujeres: <50	Sistólica >130, Diastólica >85	>100 o diagnóstico de DM2

Manifestaciones Clínicas

La obesidad infantil puede afectar de manera importante la calidad de vida del niño y aumentar el riesgo de desarrollar complicaciones metabólicas a largo plazo. Un signo clave es la adiposidad abdominal, que suele indicar obesidad central y está estrechamente relacionada con el desarrollo del síndrome metabólico (Murillo Vallés et al., 2019). Otras manifestaciones incluyen (Piquet et al., 2022; Romacho et al., 2014):

- Piel: Estrías cutáneas y *acanthosis nigricans*, signo de resistencia a la insulina (figura 3)
- Tolerancia al ejercicio: Fatiga, disnea y menor capacidad para la actividad física, promoviendo un círculo vicioso de inactividad y aumento de peso.
- Alteraciones hormonales: En adolescentes, irregularidades menstruales y riesgo de síndrome de ovario poliquístico (hiperandrogenismo). En niños y adolescentes posible relación con hipospadias y criptorquidia.
- Hipertensión arterial: Elevación inicial de la presión sistólica y, posteriormente, hipertensión diastólica.
- Perfil lipídico alterado: Niveles elevados de triglicéridos y LDL-colesterol, con reducción del HDL-colesterol.
- Enfermedad de hígado graso asociada a disfunción metabólica: Relacionado con resistencia a la insulina y riesgo de progresión asociada a Esteatohepatitis.
- Inflamación crónica de bajo grado: Aumento de proteína C reactiva de alta sensibilidad (hsCRP) y factores derivados del tejido adiposo como adipoquinas y citoquinas proinflamatorias (leptina, visfatina e IL-1beta) contribuyendo a la aterosclerosis temprana.

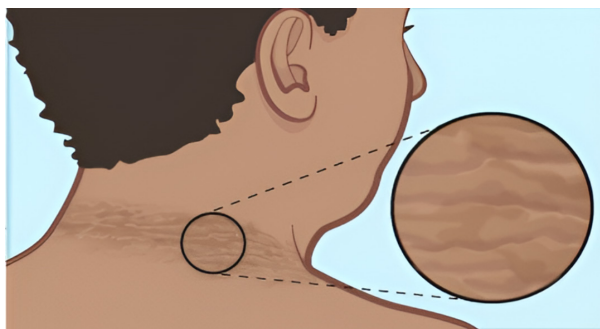


Figura 3. Ilustración mostrando *acanthosis nigricans*, creado con BioRender.

Tratamiento

El manejo de la obesidad infantil se basa en modificaciones del estilo de vida, con enfoque en alimentación saludable, actividad física y apoyo psicológico (Maffeis et al., 2023). Algunos puntos para subrayar (Maffeis et al., 2023):

- Dieta equilibrada: Reducción de azúcares y grasas saturadas, aumento de fibra y proteínas magras.
- Ejercicio físico: Al menos 60 minutos diarios de actividad moderada-intensa.
- Apoyo conductual: Terapia cognitivo-conductual para mejorar hábitos alimentarios y relación con la imagen corporal.
- Monitorización metabólica: Evaluación regular de glucosa, perfil lipídico y presión arterial.
- Tratamiento farmacológico: En casos seleccionados con comorbilidades, se considera metformina u otros fármacos.
- Cirugía bariátrica: Opcional en adolescentes con obesidad grave refractaria a otros tratamientos.

Complicaciones

La obesidad infantil aumenta el riesgo de enfermedades metabólicas y cardiovasculares a largo plazo (Maffeis et al., 2023):

- Diabetes tipo 2 y resistencia a la insulina.
- Hipertensión arterial y dislipidemia.
- Enfermedad del hígado graso no alcohólico.
- Síndrome de apnea obstructiva del sueño.
- Problemas ortopédicos: Dolor articular, epifisiolisis de la cabeza femoral.
- Impacto psicosocial: Baja autoestima, depresión y acoso escolar.

Cuidados de Enfermería

El rol de enfermería en la obesidad infantil y síndrome metabólico es fundamental para la prevención, detección y manejo de la enfermedad a través de la (Maffeis et al., 2023):

- Educación familiar: Promoción de hábitos saludables de alimentación y actividad física.
- Controles antropométricos: Evaluación del peso, IMC y circunferencia abdominal de forma

periódica.

- Detección de complicaciones: Identificación temprana de signos de resistencia a la insulina y alteraciones metabólicas.
- Apoyo emocional: Refuerzo de la autoestima y estrategias para prevenir el estigma y el acoso escolar.
- Coordinación interdisciplinaria: Trabajo conjunto con pediatras, nutricionistas y psicólogos para un abordaje integral.

ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO Y DE LA PUBERTAD

Introducción

El crecimiento y la pubertad son procesos fisiológicos en el desarrollo infantil y adolescente, regulados por mecanismos genéticos, endocrinos y ambientales. La valoración del crecimiento y el desarrollo puberal no solo es importante para detectar desviaciones de la normalidad, sino también para identificar patologías subyacentes que requieran intervención o seguimiento especializado.

Trastornos del Crecimiento: Talla baja

La talla baja puede ser un hallazgo común en las visitas de controles de niño sano. En algunos casos, como en los de talla baja familiar o retraso constitucional del crecimiento, merece una atención enfocada y más frecuentes, y muchas veces con necesidades de pruebas diagnósticas específicas. Un ejemplo es el del seguimiento del niño pequeño para la edad gestacional (PEG), o sea, aquel que al nacer presenta un peso y/o longitud inferior al percentil 10 para su edad gestacional (Clayton et al., 2007).

Ya en los casos en que sea considerada patológica, como resultado de enfermedades endocrinas, metabólicas o genéticas, el seguimiento en conjunto con pediatra especializado en endocrinología es fundamental. En este sentido, es importante distinguir entre variantes normales y condiciones patológicas que puedan afectar el crecimiento y desarrollo infantil. La Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) aporta criterios diagnósticos esenciales para identificar casos que requieren atención especializada. Entre estos, se incluyen (Pozo, 2015):

- Talla inferior a dos desviaciones estándar para la media poblacional ajustada por sexo y edad.
- Talla inferior al percentil 3 en las curvas de crecimiento estandarizadas.
- Velocidad de crecimiento inadecuada para la edad, definida como un crecimiento inferior al percentil 25 en el último año.

En los PEG, se considera que un niño mantiene talla baja si, a los 2 años de edad, no ha alcanzado un crecimiento superior al percentil 3 o sigue presentando una velocidad de crecimiento inadecuada (López et al., 2012).

Estos criterios son fáciles de percibir durante las visitas de niño sano y permiten diferenciar entre patrones de crecimiento fisiológico, como la talla baja familiar o el retraso constitucional del crecimiento, y patologías reales como la deficiencia de hormona del crecimiento (GH), el

hipotiroidismo, enfermedades sistémicas como la celiaquía, o síndromes genéticos como el de Turner, Silver-Russel, Prader-Willi, o de Noonan (Murray & Clayton, 2022).

El rol de la enfermería es crucial para identificar tempranamente signos de alerta, promover la vigilancia regular de la talla y la velocidad de crecimiento, y educar a las familias sobre la importancia de realizar las mediciones antropométricas durante las visitas pediátricas. La realización de evaluaciones regulares de crecimiento y pubertad utilizando tablas de referencia y la promoción de la adherencia al tratamiento con GH (somatropina) cuando esté indicado (Carrascosa Lezcano et al., 2008; Kremidas et al., 2013).

Trastornos del Crecimiento: Talla alta

Es un trastorno menos frecuente, pero puede asociarse con condiciones como el gigantismo, síndromes genéticos (Marfan, Klinefelter) o alteraciones hormonales (exceso de GH o hipogonadismo) (Argente & Sotos, 2019). En este sentido, es fundamental distinguir entre una talla alta fisiológica, asociada a variantes normales como antecedentes familiares, y una talla alta patológica que pueda ser indicativa de una condición subyacente. Los criterios diagnósticos para la evaluación de la talla alta incluyen (Argente & Sotos, 2019):

- Talla superior a dos desviaciones estándar para la media poblacional, ajustada por sexo y edad.
- Talla superior al percentil 97 en las curvas de crecimiento estándar.
- Velocidad de crecimiento acelerada, con incrementos que superan los valores normales para la edad en el último año.

Estas evaluaciones permiten identificar posibles causas patológicas, como el gigantismo debido a un exceso de hormona del crecimiento (GH), síndromes genéticos como Marfan o Klinefelter, y condiciones endocrinas como el hipogonadismo.

Pubertad normal

La pubertad es un proceso fisiológico caracterizado por la aparición de caracteres sexuales secundarios, regulada por el eje hipotálamo-hipofisario-gonadal. Su inicio varía según el sexo y la etnia, generalmente entre los 8-13 años en niñas y 9-14 años en niños. En general, las mujeres inician el estirón puberal entre el estadio II y III de Tanner, mientras que los varones lo inician cuando ya han alcanzado por completo el estadio III de Tanner. Estos valles y estirones puberales aparecen, por término medio, 2 años antes en la mujer que en el varón y coinciden (habitualmente y si todo va bien) con una edad ósea de 11-11,5 años en la mujer y de 12,5-13 años en el varón (Argente & Sotos, 2019).

La exploración de los caracteres sexuales secundarios en la pubertad sigue los estadios evolutivos establecidos por Tanner desde los años setenta, aún vigentes en la práctica clínica (figura 4). Estos estadios van desde el I, correspondiente al estado prepuberal, hasta el V, que refleja el desarrollo adulto completo. El estadio II marca el inicio de la pubertad, mientras que los estadios III y IV representan las etapas intermedias de progresión, siendo estos últimos los más difíciles de diferenciar en ocasiones. En las niñas, la menarquía suele ocurrir en el estadio IV o en la transición al estadio V, coincidiendo en el 90 % de los casos con una edad ósea de aproximadamente 13 años. Estos parámetros son esenciales para evaluar el ritmo de desarrollo puberal, pronosticar

la talla final y detectar posibles alteraciones, como la pubertad precoz o adelantada (Argente & Sotos, 2019).

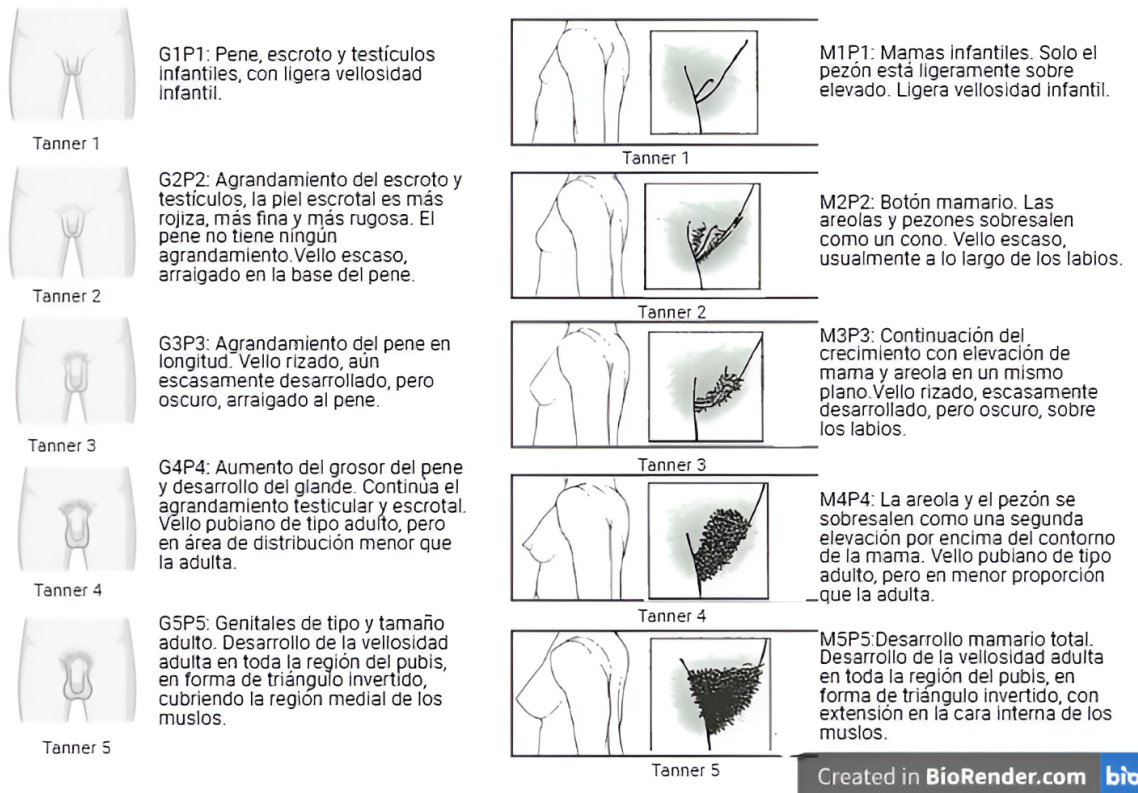


Figura 4. Representación gráfica estadios de Tanner en el sexo masculino y femenino (Adaptado de Tanner, 1962. Creado con BioRender).

Pubertad precoz

Se define pubertad precoz cuando el inicio de la pubertad ocurre antes de los 8 años en niñas y 9 años en niños (Martínez-Aedo & Godoy-Molina, 2019; Kaplowitz & Bloch, 2016). Puede ser central (PPC), mediada por gonadotropina (GnRH), o periférica (PPP), independiente de este eje. La pubertad precoz es más común en niñas, donde aproximadamente el 98% de los casos corresponde a pubertad precoz central (PPC). En las niñas, la PPC puede ser idiopática (75% de los casos) o secundaria a lesiones del sistema nervioso central (SNC). Las lesiones más frecuentes incluyen hidrocefalia, infecciones o tumores como el hamartoma hipotalámico, que es una malformación congénita responsable de pulsos ectópicos de GnRH. En los niños, la PPC es menos frecuente y se asocia más frecuentemente a alteraciones del SNC, siendo el hamartoma hipotalámico la causa más común. Esta condición suele diagnosticarse mediante resonancia magnética (RM) y se caracteriza por una hiperrespuesta de la LH a la estimulación con GnRH y una edad ósea avanzada para la edad cronológica. Por estos motivos, la detección precoz y la identificación de la etiología son esenciales, ya que la PPC puede ser el primer signo de enfermedades del SNC congénitas o tumorales (Sancho-Rodríguez et al., 2018).

El manejo de la PPC idiopática se basa en el uso de agonistas de la hormona liberadora de gonadotropinas (GnRH) para frenar la progresión puberal y optimizar el pronóstico de talla final. Los criterios para iniciar el tratamiento incluyen la edad de inicio, el ritmo de progresión, el

pronóstico de la talla final, y factores psicosociales tumorales (Sancho-Rodríguez et al., 2018).

El rol de enfermería incluye la educación a la familia sobre los síntomas de alerta, la importancia del diagnóstico temprano y el seguimiento conjunto al pediatra, además del apoyo psicosocial necesario para manejar el impacto emocional que esta condición puede tener en el paciente y su entorno familiar tumorales (Sancho-Rodríguez et al., 2018).

Retraso puberal

La pubertad retrasada se define como la ausencia de signos de desarrollo sexual al alcanzar la edad de 13 años en las niñas (ausencia de botón mamario) y 14 años en los niños (volumen testicular inferior a 4 mL), según el orquidómetro de Prader (figura 5). También incluye la detención o progresión extremadamente lenta de la pubertad, cuando no se alcanza el estadio final en un tiempo considerado normal (Cañete Estrada et al., 2019).

Un retraso puberal puede manifestarse como amenorrea primaria en las niñas (ausencia de menarquia a los 15 años) o como amenorrea secundaria (ausencia de menstruación durante 6 meses tras ciclos previos). Es importante destacar que la presencia de vello púbico no siempre indica inicio de pubertad, ya que puede deberse a actividad suprarrenal (Cañete Estrada et al., 2019).

Se puede clasificar en varias causas (Cañete Estrada et al., 2019):

- Retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD)
- Pubertad retrasada secundaria a enfermedades crónicas
- Hipogonadismo hipogonadotrópico (central)
- Hipogonadismo hipergonadotrópico (primario)

El manejo de la pubertad retrasada depende de su etiología y del impacto en el desarrollo físico y emocional del paciente. Los objetivos del tratamiento incluyen inducir y apoyar el desarrollo puberal, optimizar la talla final y abordar posibles implicaciones psicológicas. El RCCD no requiere generalmente tratamiento médico, ya que es una variante normal del desarrollo. En las demás etiologías, se inicia tratamiento sustitutivo con hormonas sexuales, testosterona (vía intramuscular, gel o parches transdérmicos) para niños, y estrógenos y, posteriormente, progestágenos en niñas para estimular el desarrollo mamario y regular el ciclo menstrual. Es necesario en todos los casos, monitorización del crecimiento, la maduración ósea y los niveles hormonales, para ajustar las dosis (Cañete Estrada et al., 2019).

El personal de enfermería desempeña un papel importante en el seguimiento y tratamiento de la pubertad retrasada, incluyendo la educación, el apoyo psicológico y la coordinación.



Figura 5. Orquidómetro de Prader.

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Concepto

El hipotiroidismo congénito es la disminución o ausencia de producción de hormona tiroidea en el recién nacido, presente desde el nacimiento. La glándula tiroides, ubicada en la parte frontal del cuello, secreta hormonas esenciales para el metabolismo energético y el desarrollo cerebral (Ares-Segura et al., 2019).

Etiología

El defecto más común es la ausencia parcial o total de la tiroides, afectando más a las niñas que a los niños (Ares-Segura et al., 2019).

- Agenesia o hipoplasia de la glándula tiroides.
- Defectos en la síntesis o acción de las hormonas tiroideas.
- Disfunción hipofisaria.
- Déficit materno de yodo o anticuerpos maternos bloqueantes.

Manifestaciones Clínicas

En casos leves, los síntomas son escasos, mientras que en formas graves pueden observarse (Ares-Segura et al., 2019):

- Cara hinchada, lengua grande y mirada triste.
- Llanto ronco, ictericia persistente y estreñimiento.
- Hipotonía, cabello seco y frágil. Estos síntomas progresan si no se instaura tratamiento temprano.

Diagnóstico

La detección precoz es clave y se realiza mediante cribado neonatal (TSH y T4) (Programa de Cribado Neonatal, 2023). El retraso en el diagnóstico puede conducir a cretinismo, con afectación irreversible del crecimiento y el desarrollo neurológico.

Tratamiento

- Sustitución hormonal con tiroxina desde el diagnóstico.
- Monitoreo regular de niveles séricos de TSH y T4 para ajustar dosis.
- Referencia al endocrinólogo pediátrico. La adherencia al tratamiento permite un desarrollo físico y mental normal.

Cuidados de Enfermería

El rol de enfermería incluye la educación a los padres sobre la importancia del tratamiento continuo y los signos de sobredosis (pulso rápido, disnea, fiebre), el apoyo emocional, ayudando a los padres a aceptar el diagnóstico, y el fomento de la estimulación temprana del desarrollo infantil (Ares-Segura et al., 2019).

REFERENCIAS

- Ares-Segura, S., Rodríguez-Sánchez, A., Alija-Merillas, M., Casano-Sancho, P., Chueca-Guindulain, M. J., & Grau-Bolado, G. (2019). Hipotiroidismo y bocio. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos En Pediatría*, 1, 183–203. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12_hipotiroidismo.pdf
- Argente, J., & Sotos, J. F. (2019). Hipercrecimientos. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos En Pediatría*, 1, 107–123. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/07_hipercrecimientos.pdf
- Bentham, J., Di Cesare, M., Bilano, V., Bixby, H., Zhou, B., Stevens, G. A., Riley, L. M., Taddei, C., Hajifathalian, K., Lu, Y., Savin, S., Cowan, M. J., Paciorek, C. J., Chirita-Emandi, A., Hayes, A. J., Katz, J., Kelishadi, R., Kengne, A. P., Khang, Y. H., ... Cisneros, J. Z. (2017). Worldwide trends in body-mass index, underweight, overweight, and obesity from 1975 to 2016: a pooled analysis of 2416 population-based measurement studies in 128·9 million children, adolescents, and adults. *The Lancet*, 390(10113), 2627–2642. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(17\)32129-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(17)32129-3)
- Bjornstad, P., Dart, A., Donaghue, K. C., Dost, A., Feldman, E. L., Tan, G. S., Wadwa, R. P., Zabeen, B., & Marcovecchio, M. L. (2022). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Microvascular and macrovascular complications in children and adolescents with diabetes. *Pediatric Diabetes*, 23(8), 1432–1450. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/pedi.13444>
- Cañete-Estrada, R., Campos, M. G., & Cañete-Vázquez, D. (2019). Pubertad retrasada. Hipogonadismos. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos En Pediatría 1*, 253–266. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/16_pubertad_retr.pdf
- Carrascosa-Lezcano, A., Fernández-García, J. M., Fernández-Ramos, C., Ferrández-Longás, A., López-Siguero, J. P., Sánchez-González, E., Sobradillo-Ruiz, B., & Yeste-Fernández, D. (2008). Estudio transversal español de crecimiento 2008. Parte II: valores de talla, peso e índice de masa corporal desde el nacimiento a la talla adulta. *Anales de Pediatría*, 68(6), 552–569. <https://doi.org/10.1157/13123287>
- Cengiz, E., Danne, T., Ahmad, T., Ayyavoo, A., Beran, D., Ehtisham, S., Fairchild, J., Jarosz-Chobot, P., Ng, S. M., Paterson, M., & Codner, E. (2022). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Insulin treatment in children and adolescents with diabetes. *Pediatric Diabetes*, 23(8), 1277–1296. <https://doi.org/10.1111/PEDI.13442>
- Clayton, P. E., Cianfarani, S., Czernichow, P., Johannsson, G., Rapaport, R., & Rogol, A. D. (2007). Management of the child born small for gestational age through to adulthood: a consensus statement of the International Societies of Pediatric Endocrinology and the Growth Hormone Research Society. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 92(3), 804–810. <https://doi.org/10.1210/JC.2006-2017>
- D'Adamo, E., Santoro, N., & Caprio, S. (2013). Metabolic syndrome in pediatrics: old concepts revised, new concepts discussed. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*, 43(5), 114–123. <https://doi.org/10.1016/J.CPPEDS.2013.02.004>

- Freedman, D. S., Dietz, W. H., Srinivasan, S. R., & Berenson, G. S. (2009). Risk factors and adult body mass index among overweight children: the Bogalusa Heart Study. *Pediatrics*, 123(3), 750–757. <https://doi.org/10.1542/PEDS.2008-1284>
- Glaser, N., Fritsch, M., Priyambada, L., Rewers, A., Cherubini, V., Estrada, S., Wolfsdorf, J. I., & Codner, E. (2022). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Diabetic ketoacidosis and hyperglycemic hyperosmolar state. *Pediatric Diabetes*, 23(7), 835–856. <https://doi.org/10.1111/PEDI.13406>
- Haller, M. J., Bell, K. J., Besser, R. E. J., Casteels, K., Couper, J. J., Craig, M. E., Elding Larsson, H., Jacobsen, L., Lange, K., Oron, T., Sims, E. K., Speake, C., Tosur, M., Ulivi, F., Ziegler, A.-G., Wherrett, D. K., & Marcovecchio, M. L. (2024). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2024: Screening, Staging, and Strategies to Preserve Beta-Cell Function in Children and Adolescents with Type 1 Diabetes. *Hormone Research in Paediatrics*, 97(6), 529–545. <https://doi.org/10.1159/000543035>
- Janssen, I., Katzmarzyk, P. T., Srinivasan, S. R., Chen, W., Malina, R. M., Bouchard, C., & Berenson, G. S. (2005). Combined influence of body mass index and waist circumference on coronary artery disease risk factors among children and adolescents. *Pediatrics*, 115(6), 1623–1630. <https://doi.org/10.1542/PEDS.2004-2588>
- Kaplowitz, P., & Bloch, C. (2016). Evaluation and Referral of Children With Signs of Early Puberty. *Pediatrics*, 137(1). <https://doi.org/10.1542/PEDS.2015-3732>
- Kaufer-Horwitz, M., Pérez Hernández, J. F., Kaufer-Horwitz, M., & Pérez Hernández, J. F. (2022). La obesidad: aspectos fisiopatológicos y clínicos. *Inter Disciplina*, 10(26), 147–175. <https://doi.org/10.22201/ceiich.24485705e.2022.26.80973>
- Kremidas, D., Wisniewski, T., Divino, V. M., Bala, K., Olsen, M., Germak, J., Aagren, M., Holot, N., & Lee, W. C. (2013). Administration burden associated with recombinant human growth hormone treatment: perspectives of patients and caregivers. *Journal of Pediatric Nursing*, 28(1), 55–63. <https://doi.org/10.1016/J.PEDN.2011.12.006>
- Libman, I., Haynes, A., Lyons, S., Pradeep, P., Rwagasor, E., Tung, J. Y. ling, Jefferies, C. A., Oram, R. A., Dabelea, D., & Craig, M. E. (2022). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Definition, epidemiology, and classification of diabetes in children and adolescents. *Pediatric Diabetes*, 23(8), 1160–1174. <https://doi.org/10.1111/PEDI.13454>
- Limbert, C., Tinti, D., Malik, F., Kosteria, I., Messer, L., Jalaludin, Y. M., Benitez-Aguirre, P., Biester, S., Corathers, S., von Sengbusch, S., & Marcovecchio, M. L. (2022). ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: The delivery of ambulatory diabetes care to children and adolescents with diabetes. *Pediatric Diabetes*, 23(8), 1243–1269. <https://doi.org/10.1111/PEDI.13417>
- López, I. D., De Arriba Munoz, A., Munoz, J. B., Rodríguez, P. C., Gómez, E. G., Ollero, M. J. M. A., Rodríguez, J. M. R., Dehlia, A. C. R., Estrada, R. C., & Toda, L. I. (2012). Pautas para el seguimiento clínico del niño pequeño para la edad gestacional. *Anales de Pediatría*, 76(2), 104. e1-104.e7. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDI.2011.08.003>

- Maffeis, C., Olivieri, F., Valerio, G., Verduci, E., Licenziati, M. R., Calcaterra, V., Pelizzo, G., Salerno, M., Staiano, A., Bernasconi, S., Buganza, R., Crinò, A., Corciulo, N., Corica, D., Destro, F., Di Bonito, P., Di Pietro, M., Di Sessa, A., deSanctis, L., ... Wasniewska, M. (2023). The treatment of obesity in children and adolescents: consensus position statement of the Italian society of pediatric endocrinology and diabetology, Italian Society of Pediatrics and Italian Society of Pediatric Surgery. *Italian Journal of Pediatrics*, 49(1), 69. <https://doi.org/10.1186/S13052-023-01458-Z>
- Martínez-Aedo, M.J., & Godoy-Molina, E. (2019.). Pubertad precoz y variantes de la normalidad. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos En Pediatría I*, 239–252. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_pubertadp.pdf
- Martos Moreno, G. A., Serra Juhé, C., Pérez Jurado, L., & Argente, J. (2017). Aspectos genéticos de la obesidad. *Rev Esp Endocrinol Pediatr, Suppl(1):21-32*. <https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=391&idlangart=ES>
- Murillo Vallés, M., Bel Comós, J., & Valles, M. M. (2019). Obesidad y síndrome metabólico. *Protoc Diagn Ter Pediatr*. <https://www.aeped.es/protocolos/>
- Murray, P. G., & Clayton, P. E. (2022). Disorders of Growth Hormone in Childhood. *Endotext*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK278971/>
- Øverby, N. C., Margeirsdottir, H. D., Brunborg, C., Andersen, L. F., & Dahl-Jørgensen, K. (2007). The influence of dietary intake and meal pattern on blood glucose control in children and adolescents using intensive insulin treatment. *Diabetologia*, 50(10), 2044–2051. <https://doi.org/10.1007/S00125-007-0775-0>
- Piquet M, Martínez MC, Romacho T.(2022) Inter-Organ Crosstalk in the Development of Obesity-Associated Insulin Resistance. *Handb Exp Pharmacol*. 274:205-226.
- Pozo, J. (2015). *Crecimiento normal y talla baja | Pediatría integral*. <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-07/crecimiento-normal-y-talla-baja/>
- PROGRAMA de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía [Recurso electrónico]: instrucciones para profesionales 2023. -- [Sevilla]: Consejería de Salud y Consumo, 2023. Texto electrónico (pdf), 27 p.: il. col.
- Riddell, M. C., Gallen, I. W., Smart, C. E., Taplin, C. E., Adolfsson, P., Lumb, A. N., Kowalski, A., Rabasa-Lhoret, R., McCrimmon, R. J., Hume, C., Annan, F., Fournier, P. A., Graham, C., Bode, B., Galassetti, P., Jones, T. W., Millán, I. S., Heise, T., Peters, A. L., ... Laffel, L. M. (2017). Exercise management in type 1 diabetes: a consensus statement. *The Lancet. Diabetes & Endocrinology*, 5(5), 377–390. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(17\)30014-1](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(17)30014-1)
- Romacho T, Elsen M, Röhrborn D, Eckel J. Adipose tissue and its role in organ crosstalk. (2014). *Acta Physiol* 210(4):733-53. doi: 10.1111/apha.12246.
- Sancho Rodríguez, M. L., Bueno Lozano, G., Labarta Aizpún, J. I., & de Arriba Muñoz, A. (2018). Evolución natural de la pubarquia precoz y posibles patologías asociadas. *Anales de Pediatría*, 89(4), 238–245. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDI.2017.11.012>

- Vukovic, R., Dos Santos, T. J., Ybarra, M., & Atar, M. (2019). Children With Metabolically Healthy Obesity: A Review. *Frontiers in Endocrinology*, 10. <https://doi.org/10.3389/FENDO.2019.00865>
- Zimmet, P., Alberti, G. K. M. M., Kaufman, F., Tajima, N., Silink, M., Arslanian, S., Wong, G., Bennett, P., Shaw, J., & Caprio, S. (2007). The metabolic syndrome in children and adolescents - an IDF consensus report. *Pediatric Diabetes*, 8(5), 299–306. <https://doi.org/10.1111/J.1399-5448.2007.00271.X>



CAPÍTULO 2. ALTERACIONES DEL DESARROLLO: TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/ HIPERACTIVIDAD Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Juana Inés Gallego Gómez
Alda Elena Cortés Rodríguez

INTRODUCCIÓN

El desarrollo infantil es un proceso complejo y dinámico, marcado por una serie de hitos y etapas que reflejan la maduración progresiva del sistema nervioso central. En ocasiones, sin embargo, este proceso puede verse alterado, dando lugar a condiciones que impactan significativamente la trayectoria de crecimiento y aprendizaje de los niños y adolescentes. Comprender estas alteraciones del neurodesarrollo es fundamental para la práctica enfermera, pues permite ofrecer una atención integral desde la detección temprana hasta el acompañamiento en el manejo y la promoción de la calidad de vida.

Este capítulo se centra en dos de los trastornos del neurodesarrollo más prevalentes y que requieren una comprensión profunda por parte del personal de enfermería: el Trastorno por Déficit de Atención/Hiperactividad (TDAH) y el Trastorno del Espectro Autista (TEA). Ambos se caracterizan por patrones persistentes de dificultades en el funcionamiento que inician en la infancia, si bien sus manifestaciones y abordajes difieren sustancialmente.

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN / HIPERACTIVIDAD

El Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) es un trastorno del neurodesarrollo, caracterizado por un patrón persistente y significativo de falta de atención, que puede presentarse solo o acompañado de alteraciones conductuales, como hiperactividad o un control deficiente de los impulsos (APA, 2022). Se trata del trastorno neuropsiquiátrico más frecuente en la infancia (Carrasco-Chaparro, 2022) y afecta al 8,8% de la población mundial, según el *World Mental Health Report: Transforming Mental Health for All*, publicado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en junio de 2022. En España, la prevalencia en niños y adolescentes varía entre el 4,9% y el 8,8% (Cerrillo-Urbina et al., 2018).

Actualmente, el TDAH se encuentra clasificado en el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-5) como un Trastorno del Neurodesarrollo, categoría en la que también se incluyen el Trastorno del Espectro Autista (TEA), los trastornos específicos del aprendizaje, la discapacidad intelectual, los trastornos de la comunicación y los trastornos de la motricidad. Según el DSM-5 (Morrison, 2015), la edad de aparición del TDAH se sitúa entre los 7 y los 12 años. No obstante, algunos autores amplían este rango hasta los 18 años, argumentando que el neurodesarrollo continúa hasta la adultez y que la adolescencia representa un periodo de alta plasticidad y vulnerabilidad, especialmente en lo que respecta a la conectividad frontal (Larsen & Luna, 2018).

Es importante considerar que el TDAH, al igual que otros trastornos del neurodesarrollo, no es una enfermedad en sí misma, sino una condición crónica, relacionada con la manera en que el cerebro y el sistema nervioso organizan y procesan la información. Se considera un trastorno únicamente cuando sus manifestaciones en un niño o niña ocurren con una frecuencia significativamente mayor que en la mayoría de sus pares de la misma edad y nivel de desarrollo, afectando su vida académica, laboral, social y familiar.

Etiología.

El TDAH puede considerarse como un trastorno poligénico y multifactorial, resultado de una compleja interacción entre factores genéticos polimórficos y ambientales. Su fisiopatología no está clara destacando la implicación de múltiples genes (ADRA2A, SLC6A2, DRD4, DRD5, DAT) y de factores etiopatogénicos ambientales como: la prematuridad, el bajo peso al nacer, la exposición a plomo ambiental y los condicionantes de estrés durante el desarrollo temprano como, por ejemplo, la pobreza, casos de maltrato y abuso, depresión materna, negligencia, etc. (Kooij et al., 2019).

En definitiva, su heterogeneidad neurobiológica queda evidenciada por la implicación de distintos circuitos neurales (frontoestriatal, frontoparietal y mesocorticolímbico), su etiología (genética y ambiental), así como por el papel de diversos neurotransmisores (dopamina, noradrenalina y serotonina). Estos factores influyen en la manifestación de los síntomas característicos del trastorno (inatención, hiperactividad e impulsividad), así como en las comorbilidades psiquiátricas y disfunciones cognitivas asociadas, que afectan procesos como la atención, la inhibición de respuesta, la memoria de trabajo, la regulación emocional, la gestión del tiempo, la percepción de la recompensa y la aversión a la demora (Neves Muniz, 2023).

Signos y Síntomas

Las manifestaciones clínicas pueden estar asociadas al déficit de atención, a la hiperactividad o a una combinación de ambas (Figura 1). Carrasco-Chaparro (2022) lo describe como un cuadro “promiscuo”, ya que se entrelaza con otras condiciones, se disfraza y cambia con el tiempo. En este sentido, un mismo paciente puede presentar variaciones en sus síntomas a lo largo de su desarrollo, manifestando predominantemente hiperactividad e impulsividad (HI) en la etapa preescolar, una combinación de HI e inatención durante la etapa escolar y, finalmente, síntomas mayoritariamente atencionales en la adolescencia.

Además, no todas las personas diagnosticadas con TDAH presentan las mismas características. En adultos, los principales síntomas siguen siendo la inatención, la hiperactividad y la impulsividad, aunque se manifiestan de manera diferente. La hiperactividad suele disminuir, pero es común que los adultos lleven una vida caótica y busquen experiencias intensas, como deportes extremos, velocidad, consumo de drogas o juego compulsivo. Además, el TDAH en adultos es una condición estigmatizada, rodeada de mitos, con alta prevalencia, frecuente comorbilidad y un nivel significativo de infradiagnóstico e infratratamiento (Neves Muniz, 2023).

Figura1. Manifestaciones clínicas del TDA / H



- Dificultad para mantener la atención en tareas, juegos y detalles.
- Dificultad para seguir indicaciones, organizarse y planifica.
- Descuido y pérdida de objetos



- Dificultad para esperar turnos.
- Precipitación en respuestas y acciones.
- Interrupciones al momento de conversar con otras personas
- Dificultad para medir riesgos (tendencia a realizar actividades que generen adrenalina)



- Movimiento excesivo.
- Dificultad para permanecer en un lugar durante una conversación o la realización de alguna actividad que dedique tiempo.
- Dificultad para realizar tareas mecánicas que exijan atención.
- Habla en exceso.
- Dificultades en la regulación emocional y en el aprendizaje.

En la Figura 2 se muestran las áreas cerebrales involucradas y sus funciones. Estudios de neuroimagen han identificado alteraciones en la red fronto-parietal, relacionada con la memoria de trabajo, y en la red de atención dorsal, implicada en la alerta y la atención voluntaria. Además, se han observado cambios en el desarrollo (grosor) y funcionamiento de la corteza prefrontal, como una activación excesiva de la corteza prefrontal dorsolateral, así como alteraciones estructurales en el encéfalo, incluyendo una reducción del volumen total y de regiones específicas supra e infratentoriales (Vieira de Melo et al., 2017).

Asimismo, se han documentado anomalías en la conectividad funcional de redes neuronales dentro de las vías dopaminérgica, adrenérgica, serotoninérgica y colinérgica, asociadas a funciones ejecutivas y de recompensa (Wang et al., 2022).

Áreas cerebrales involucradas y sus funciones

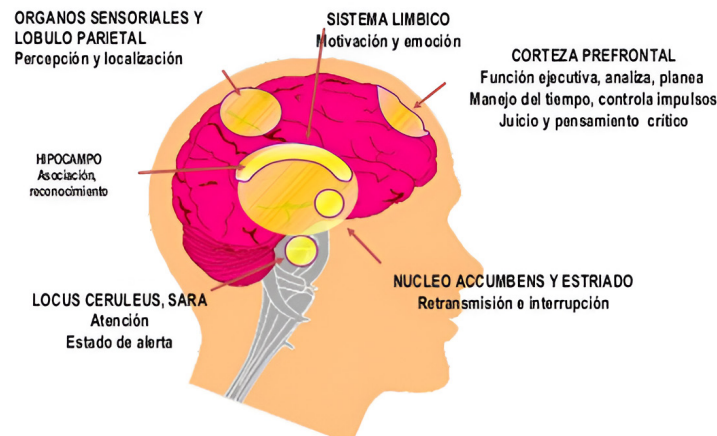


Figura 2. Áreas cerebrales involucradas y sus funciones (Ferrer, 2016).

Diagnóstico y Tratamiento

El diagnóstico del TDAH es principalmente clínico y requiere un examen minucioso, complementado con entrevistas detalladas a los padres y profesores, así como, en la medida de lo posible, al niño o la niña. Es importante considerar que este trastorno puede coexistir en un 70% de los casos con otras condiciones, como el trastorno del espectro autista, problemas motores, dificultades específicas del aprendizaje, tics, trastorno de desregulación disruptiva del estado de ánimo, trastornos de conducta y oposicionistas, ansiedad y depresión (Soutullo-Esperón et al., 2010).

El tratamiento del TDAH en niños debe adaptarse a cada caso particular e incluir una combinación de estrategias farmacológicas, terapéuticas y educativas. La integración de estos enfoques contribuye significativamente a mejorar la calidad de vida tanto de los niños como de sus familias. Para lograr un tratamiento eficaz, es fundamental la colaboración entre padres, educadores y profesionales de la salud. Como señala Rusca-Jordán (2020), “todo niño(a) o adolescente con TDAH debe tener un plan integral de tratamiento individualizado, que considere la potencial cronicidad y el impacto del cuadro, involucrando manejo psicofarmacológico y/o enfoques terapéuticos conductuales para mejorar las manifestaciones centrales de esta condición y un posible deterioro funcional asociado”.

El tratamiento del TDAH tiene como objetivo mejorar los síntomas centrales del trastorno, optimizar el funcionamiento diario y reducir las dificultades conductuales (Felt & Biermann, 2014). Para ello, se emplean diversas estrategias terapéuticas, que incluyen intervenciones farmacológicas, terapias conductuales y ajustes educativos.

Tratamiento farmacológico

El tratamiento farmacológico es uno de los enfoques más utilizados y ha demostrado ser eficaz en la reducción de los síntomas principales del TDAH (Cortese.,2020). Los medicamentos prescritos se dividen en dos categorías principales:

- **Estimulantes:** Son los más empleados y han mostrado una alta eficacia en la mejora de la atención y la reducción de la hiperactividad e impulsividad. Entre ellos, destacan el metilfenidato y las anfetaminas, que actúan aumentando la disponibilidad de dopamina y norepinefrina en el cerebro, neurotransmisores claves en la regulación de la atención y el control de impulsos (Banaschewski et al., 2018).
- **No estimulantes:** Se utilizan en niños que no responden adecuadamente a los estimulantes o presentan efectos secundarios significativos. Entre ellos, la atomoxetina y la guanfacina son opciones frecuentes. La atomoxetina, un inhibidor selectivo de la recaptación de norepinefrina, puede ser especialmente útil en niños con antecedentes de ansiedad o tics (Kratochvil et al., 2019).

Terapia conductual

Las intervenciones conductuales desempeñan un papel fundamental en el tratamiento del TDAH, especialmente en niños en edad preescolar o con síntomas leves a moderados. Estas terapias buscan modificar los patrones de comportamiento mediante el refuerzo positivo, la estructuración del entorno y el desarrollo de habilidades de autorregulación.

Estrategias educativas y apoyo escolar

Los niños con TDAH suelen beneficiarse de adaptaciones en el entorno escolar para mejorar su desempeño académico y social. Entre las estrategias más efectivas se incluyen ajustes curriculares, apoyo individualizado y técnicas de manejo conductual en el aula (DuPaul & Stoner, 2014).

Cambios en el estilo de vida

Además del tratamiento farmacológico y conductual, ciertos cambios en el estilo de vida pueden contribuir a mejorar los síntomas del TDAH (Smith et al., 2020). Se recomienda:

- Una alimentación equilibrada, rica en proteínas y omega-3, y baja en azúcares refinados.
- La práctica regular de ejercicio físico, como natación, artes marciales o deportes de equipo, que pueden favorecer la atención y el control del comportamiento.
- Establecer rutinas estructuradas que ayuden a reducir la impulsividad y la desorganización.

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Definición

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo caracterizada por diferencias persistentes en la interacción social y la comunicación, junto con patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y repetitivos. El término “espectro” enfatiza la amplia variabilidad en la presentación y severidad de los síntomas entre las personas con TEA. Los síntomas suelen aparecer en la primera infancia y pueden persistir a lo largo de la vida (CDC, 2024; Martín del Valle et al., 2022).

Etiología

La etiología del TEA es compleja y multifactorial, y aún no se comprende completamente. Se considera que resulta de una interacción entre factores genéticos y ambientales (Lord et al., 2020).

- Factores Genéticos: Constituyen la contribución más significativa. Se han identificado numerosos genes asociados al TEA, aunque la mayoría de los casos no se explican por un solo gen. Se trata de una herencia poligénica, con la contribución de múltiples genes de efecto pequeño, y en algunos casos, mutaciones espontáneas. Los estudios en gemelos y familias han demostrado una alta heredabilidad.
- Factores Ambientales: No actúan como causa única, sino que se cree que interactúan con una predisposición genética. Entre los factores ambientales que se han investigado (y que requieren más investigación para establecer causalidad definitiva) se incluyen:
 - Factores prenatales y perinatales: Edad avanzada de los padres, exposición a ciertos medicamentos durante el embarazo (como el valproato), infecciones maternas durante la gestación (ej., rubeola, citomegalovirus), complicaciones perinatales (ej., bajo peso al nacer, prematuridad).
 - Factores ambientales en la primera infancia: Se ha refutado científicamente la relación entre las vacunas (específicamente la vacuna triple vírica) y el TEA.

Manifestaciones Clínicas

Las manifestaciones clínicas del TEA varían ampliamente en intensidad y presentación, pero se agrupan en dos dominios principales según el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-5) (American Psychiatric Association, 2022):

Déficits persistentes en la comunicación e interacción social

- Déficits en la reciprocidad socioemocional, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal, y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos, pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos, hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales.
- Déficits en las conductas comunicativas no verbales utilizadas para la interacción social, por ejemplo, desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada, pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal, o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal.
- Déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales, pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas.

Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades

- Movimientos, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos, por ejemplo, estereotipias motoras simples, alineación de los juguetes o cambio de lugar de los objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas.
- Insistencia en la monotonía, adherencia inflexible a rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal, por ejemplo, gran angustia frente a cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer los mismos alimentos cada día.
- Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en intensidad o foco, por ejemplo, fuerte

apego o preocupación por objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes.

- Hiper o hiporeactividad a estímulos sensoriales o intereses inusuales en aspectos sensoriales del entorno, por ejemplo, indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento.

Los síntomas deben de estar presentes en las primeras fases del periodo de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).

Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.

Diagnóstico

El diagnóstico del TEA es clínico, basado en la observación del comportamiento y en la información proporcionada por los padres o cuidadores. No existen pruebas médicas (análisis de sangre, neuroimagen) que lo diagnostiquen, aunque se suelen plantear estudios complementarios, para descartar otras posibles patologías. El proceso diagnóstico es multidisciplinar e implica a profesionales como neuropediatras, psiquiatras infantiles, psicólogos y logopedas (Martín del Valle et al., 2022).

Los criterios diagnósticos se basan en el DSM-5, y se requiere la presencia de los síntomas en los dos dominios principales (déficits en la comunicación social y patrones restringidos/repetitivos) desde la primera infancia, que causen un deterioro significativo en el funcionamiento social, ocupacional u otras áreas importantes (Martín del Valle et al., 2022).

Herramientas de cribado y evaluación

- Cribado temprano: Instrumentos como el M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) se utilizan en la atención primaria para identificar a niños con riesgo de TEA.
- Evaluación diagnóstica completa: Implica la recopilación de una historia clínica detallada, observación directa del niño en diferentes entornos, y el uso de instrumentos estandarizados como:
 - ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition): Evaluación observacional semiestructurada de la comunicación, interacción social, juego y uso imaginativo de materiales.
 - ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised): Entrevista estructurada para padres/cuidadores sobre la historia del desarrollo del niño.
 - Escalas de desarrollo y comportamiento: Para evaluar el nivel de desarrollo global y descartar otras condiciones.

Es fundamental un diagnóstico diferencial, para distinguir el TEA de otras condiciones con síntomas similares, como el trastorno del desarrollo del lenguaje, el trastorno de la comunicación social (pragmática), la discapacidad intelectual o los trastornos de ansiedad.

Tratamiento

El tratamiento no va dirigido a la resolución del trastorno, sino a intentar mejorar significativamente la calidad de vida de las personas con TEA y sus familias. El objetivo del tratamiento es maximizar el potencial de desarrollo y funcionamiento de la persona, abordando las áreas de déficit y promoviendo la adaptación. El tratamiento debe ser individualizado, temprano e intensivo (National Institute for Health and Care Excellence, 2021; Martín del Valle et al., 2022).

▪ Intervenciones conductuales y educativas: Son la piedra angular del tratamiento. Basadas en principios de análisis conductual aplicado (ABA), u otras metodologías basadas en la evidencia, estas intervenciones se centran en:

- Desarrollo de habilidades de comunicación (lenguaje verbal y no verbal, comunicación aumentativa y alternativa, si es necesario).
- Mejora de habilidades sociales (reconocimiento de emociones, toma de turnos, juego interactivo).
- Reducción de comportamientos desafiantes (autolesiones, rabietas).
- Adquisición de habilidades de autocuidado y vida diaria.
- Apoyo en el ámbito educativo para una inclusión efectiva.

▪ Logopedia: Para abordar las dificultades específicas del lenguaje y la comunicación.

▪ Terapia ocupacional: Para abordar las dificultades en la integración sensorial y las habilidades motoras finas y gruesas, que puedan afectar la participación en actividades diarias.

▪ Fisioterapia: En casos donde existan dificultades motoras significativas.

▪ Apoyo familiar: Es crucial para educar a los padres, brindarles herramientas de manejo y reducir el estrés. Los grupos de apoyo y la orientación psicológica pueden ser de gran ayuda.

Cuidados de Enfermería

El rol del enfermero es fundamental en todas las fases de la atención a la persona con TEA y su familia. Los cuidados de enfermería se centran en la detección temprana, el apoyo durante el diagnóstico, la coordinación de cuidados, la educación y el fomento de la salud (National Institute for Health and Care Excellence, 2021; Martín del Valle et al., 2022).

▪ Detección y cribado temprano:

- Conocer las señales de alerta del TEA y realizar cribados sistemáticos en las revisiones de salud infantil (ej., M-CHAT).
- Educar a los padres sobre los hitos del desarrollo y cuándo buscar ayuda profesional.

▪ Apoyo durante el proceso diagnóstico:

- Proporcionar información clara y empática a los padres sobre el TEA.
- Derivar a los especialistas adecuados y facilitar la coordinación de citas.

- Ayudar a gestionar la ansiedad y el estrés de los padres ante el diagnóstico.
- Coordinación de cuidados y gestión de casos:
 - Actuar como enlace entre la familia y los diferentes profesionales implicados (médicos, terapeutas, educadores).
 - Ayudar a la familia a navegar por el sistema de salud y los recursos disponibles.
 - Asegurar la continuidad de los cuidados y la adherencia al plan de tratamiento.
- Educación y capacitación a la familia:
 - Educar sobre el TEA: características, desafíos, fortalezas.
 - Enseñar estrategias de comunicación adaptadas (ej., uso de pictogramas, lenguaje claro y concreto).
 - Asesorar sobre el manejo de comportamientos desafiantes y la creación de rutinas estructuradas.
 - Proporcionar información sobre recursos comunitarios, asociaciones y grupos de apoyo.
- Promoción de la salud y prevención de complicaciones:
 - Monitorizar el crecimiento y desarrollo, y las condiciones de salud comórbidas (trastornos del sueño, gastrointestinales, epilepsia, ansiedad, TDAH).
 - Asegurar un entorno seguro en el hogar y la comunidad, especialmente si hay hipo/hipersensibilidad sensorial.
 - Adaptar las visitas médicas y procedimientos sanitarios:
 - * Anticipar la visita (uso de historias sociales, fotos).
 - * Reducir estímulos sensoriales (luces, ruidos).
 - * Permitir la presencia de un objeto de confort.
 - * Ofrecer opciones cuando sea posible.
 - * Ser paciente y flexible.
 - Promover hábitos de vida saludables (nutrición, ejercicio, higiene oral).
 - Colaborar en la planificación de la transición a la edad adulta.
- Manejo de comportamientos desafiantes:
 - Identificar desencadenantes y funciones del comportamiento.
 - Aplicar estrategias de manejo conductual positivas, como la distracción, el refuerzo positivo y la provisión de alternativas.
 - Trabajar en colaboración con terapeutas especializados en conducta.

- Apoyo psicosocial y emocional:
 - Reconocer el impacto emocional del TEA en la persona y la familia.
 - Ofrecer apoyo emocional, escuchar activamente y validar los sentimientos.
 - Promover la resiliencia familiar y el autocuidado de los cuidadores.
 - Fomentar la inclusión social y la participación en actividades recreativas.

REFERENCIAS

- American Psychiatric Association. (2022). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5)* (5ª Text Revision). American Psychiatric Publishing.
- Banaschewski, T., et al. (2018). "The World Federation of ADHD Guide." *European Child & Adolescent Psychiatry*.
- Cerrillo-Urbina JA, García-Hermoso A, Martínez-Vizcaíno V, et al. (2018). Prevalence of probable Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder symptoms: result from a Spanish sample of children. *BMC Pediatrics*.18 (11)
- Carrasco-Chaparro, X. (2022). Sobre el trastorno por déficit de atención e hiperactividad: consolidaciones, actualizaciones y perspectivas. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 33(5), 440-449.
- Cortese, S. (2020). "Pharmacologic Treatment of ADHD." *JAMA*.
- DuPaul, G. J., & Stoner, G. (2014). *ADHD in the Schools: Assessment and Intervention Strategies*. Guilford Press.
- Felt BT, Biermann B. Diagnosis and management of ADHD in children. *Am Fam Physician*. 2014; 90(7):456-464.
- Ferrer, C. (2016). *El cerebro de los afectados por TDAH funciona más lento que el resto*. Psicocristinaferrer. <https://psicocristinaferrer.wordpress.com/2016/05/09/el-cerebro-de-los-afectados-por-tdah-funciona-mas-lento-que-el-resto/>
- Kooij, J. J. S., Bijlenga, D., Salerno, L., Jaeschke, R., Bitter, I., Balazs, J., & Asherson, P. (2019). Updated European Consensus Statement on diagnosis and treatment of adult ADHD. *European psychiatry*, 56(1), 14-34.
- Kratochvil, C. J., et al. (2019). "Nonstimulant medications in ADHD treatment." *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*.
- Larsen, B., & Luna, B. (2018). Adolescence as a neurobiological critical period for the development of higher-order cognition. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 94, 179-195.
- Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., Jones, E. J. H., Jones, R. M., Pickles, A., State, M. W., Taylor, J. L., & Veenstra-VanderWeele, J. (2020). Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1). <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0138-4>
- Martín del Valle, F. M., Pérez, A. G., & del Pozo, R. L. (2022). Trastornos del espectro del autismo. En Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Ed.), *Protocolos diagnósticos y*

terapéuticos de Neurología Pediátrica (pp. 75–83). Asociación Española de Pediatría.

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/08.pdf>

- Medline Plus. (2023). *Trastorno del espectro autista*. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001526.htm>
- Morrison, J. (2015). *DSM-5® Guía para el diagnóstico clínico*. Editorial El Manual Moderno.
- National Institute for Health and Care Excellence. (2021). Autism spectrum disorder in under 19s: support and management Clinical guideline (NICE UK, Ed.). www.nice.org.uk/guidance/cg170
- Neves Muniz, S. (2023). Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad en el adulto (TDAH). Monográfico para Médicos de Atención Primaria. Semergen (Sociedad española de Médicos de Atención primaria). GT Salud mental. Disponible en: <https://semergen.es/saludmental.es>
- OMS (2022). Informe mundial sobre la salud mental: Transformar la salud mental para todos.
- Rusca-Jordán, Fiorella, & Cortez-Vergara, Carla. (2020). Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) en niños y adolescentes. Una revisión clínica. *Revista de Neuro-Psiquiatría*, 83(3), 148-156. <https://doi.org/10.20453/rnp.v83i3.3794>
- Smith, P. J., et al. (2020). “Effects of physical activity on ADHD symptoms.” *Journal of Attention Disorders*.
- Soutullo-Esperón C, Mardomingo-Sanz M. Manual de psiquiatría del niño y adolescente. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2010. p. 55-78.
- US Centers for Disease Control and Prevention. (2024). *Signos y síntomas de los trastornos del espectro autista*. Trastornos del Espectro Autista (TEA). <https://www.cdc.gov/autism/es/signs-symptoms/signos-y-sintomas-de-los-trastornos-del-espectro-autista.html>
- Vieira de Melo, BB, Trigueiro, MJ y Rodrigues, PP (2017). Panorama sistemático de las diferencias neuroanatómicas en el TDAH: evidencia definitiva. *Neuropsicología del desarrollo*, 43 (1), 52–68. <https://doi.org/10.1080/87565641.2017.1414821>
- Wang N, Gao X, Zhang Z, Yang L. Composition of the Gut Microbiota in Attention Decit Hyperactivity Disorder: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Mar 18; 13:838941. doi: 10.3389/fendo.2022.838941. PMID: 35370947; PMCID: PMC8972063.



CAPÍTULO 3. ALTERACIONES GASTROINTESTINALES

Manuel Martín González

INTRODUCCIÓN

La patología gastrointestinal en el niño es una de las causas más frecuentes de consulta al pediatra de atención primaria. Se dice que alrededor de la cuarta parte de los menores de 16 años padece en algún momento un trastorno digestivo, sin contar las gastroenteritis agudas, variando su gravedad.

Destacamos a continuación las situaciones más frecuentes que se pueden presentar, realizando sus principales características y los principales cuidados que hay que realizar en cada caso.

DEFECTOS EMBRIOLÓGICOS DEL APARATO GASTROINTESTINAL

LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

El labio leporino con el paladar hendido o sin este (Figura 1), se encuentra entre los defectos de nacimiento más frecuentes, oscilando su incidencia en: cerca de 1 de cada 1.600 bebés nace con labio leporino y paladar hendido; cerca de 1 de cada 2.800 bebés nace con labio leporino sin paladar hendido; cerca de 1 de cada 1.700 bebés nace con paladar hendido (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

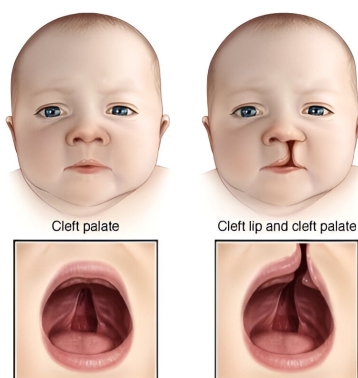


Figura 1. Labio leporino y paladar hendido. Mayo Clinic.

Los agentes etiológicos actúan entre la 6 y 11 semana de embarazo, que es cuando se forman los labios y el paladar. Los defectos del paladar hendido son menos evidentes cuando no coexisten con labio leporino y pueden no ser detectados en el momento de nacer del niño, es por ello que siempre habrá que explorarlo. Las causas de estas malformaciones implican la interacción de factores genéticos y ambientales (como ingesta de alcohol, tabaco o fármacos, como algunos antiepilépticos). Sus principales complicaciones (variable según la gravedad), son (Moore, Persaud, y Torchia, 2020):

- Dificultad en la alimentación. Si bien la mayoría de los bebés con labio leporino pueden alimentarse por lactancia materna, una hendidura del paladar puede dificultar la succión.
- Infecciones del oído y pérdida de la audición.

- Problemas en los dientes. Si la hendidura se extiende a lo largo de la encía superior, podría afectar el desarrollo de los dientes.
- Dificultades con el habla, puede sonar demasiado nasal.
- Problemas emocionales y de comportamiento, debido a las diferencias en el aspecto y el estrés que genera la atención médica intensiva.

La principal preocupación es conseguir una buena nutrición. La succión es difícil, debido a la abertura en el techo de la boca. Si bien, un bebé que solo tiene labio leporino no suele tener problemas para alimentarse, por lo que se debe de intentar amamantar como opción preferida. También se puede extraer la leche materna y administrarla al bebé, usando biberones habituales o especiales con tetina más larga, (hay distintos modelos). También, es de ayuda sostener al bebé con la espalda recta, para facilitar la deglución, y evitar que la leche ingrese en su nariz, probando con porciones pequeñas. Debe de tratarse con un trabajo en equipo. La cirugía de labio leporino se hace antes de que el niño cumpla el primer año, y la cirugía de paladar hendido se hace antes de que el niño cumpla los 18 meses. Muchos niños necesitarán procedimientos quirúrgicos adicionales, a medida que crezcan, aunque habitualmente, tienen buenos resultados y suelen llevar una vida saludable (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

ATRESIA DE ESÓFAGO

La atresia de esófago es una malformación congénita que consiste en la interrupción de la luz esofágica, con o sin comunicación de la vía aérea. La atresia puede verse acompañada por una fístula traqueoesofágica, es decir, la comunicación anormal del esófago con el árbol traqueobronquial (Figura 2). La atresia esofágica se asocia, a menudo, con antecedentes maternos de polihidramnios (Cámara, et al., 2018).

La sintomatología más evidente aparece en las primeras horas de vida, con insuficiencia respiratoria leve, salivación excesiva, tos, cianosis e imposibilidad o dificultad de introducir la sonda nasogástrica en el estómago. Su confirmación se efectúa mediante la radiografía de tórax, en los primeros momentos después del nacimiento (se recomienda inserción previa de la sonda nasogástrica, para localizar zonas de detención) (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

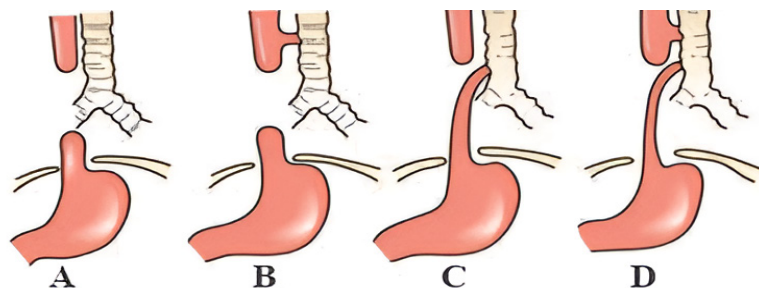


Figura 2. Atresia de esófago: variantes clínicas. (A): Atresia de esófago sin fístula (8%);(B): Atresia de esófago con fístula proximal (<1%);(C): Atresia de esófago con fístula distal (87%);(D): Atresia de esófago con fístula distal y proximal (<1%).

Tanto si es conocida esta situación previamente o se sospecha al nacimiento, en este momento es conveniente poner al paciente con la cabeza elevada unos 30-45° y con una sonda de doble luz con aspiración continua, para prevenir la aspiración (sonda tipo “replogle”), hasta el tratamiento

quirúrgico. Este se practica en las 24 primeras horas de vida, si no hay complicaciones asociadas y existe estabilidad cardiorrespiratoria. Una vez intervenido, se mantiene al recién nacido con sonda nasogástrica, asistencia ventilatoria y alimentación parenteral, en un primer momento. Son frecuentes las complicaciones postoperatorias como la atelectasia, neumonía, trastornos de la motilidad esofágica y reflujo gastroesofágico, así como la estenosis de la anastomosis, fuga y traqueomalacia (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

ESTENOSIS DE PÍLORO

Esta anomalía afecta a 1 de cada 150 niños y a 1 de cada 750 niñas. En los lactantes con esta anomalía, se observa un engrosamiento muscular notable del píloro, es decir, de la región del esfínter distal del estómago (Figura 3). Las capas musculares circular y, en menor grado, longitudinal de la región pilórica muestran hipertrofia (aumento de su volumen). Este problema provoca una estenosis intensa del canal pilórico, que obstruye el paso de alimentos. En consecuencia, el estómago está notablemente distendido y el lactante elimina, mediante el vómito, el contenido gástrico con una fuerza considerable (vómitos «en escopetazo» o en proyectil) (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

Los síntomas suelen manifestarse entre 2 y 8 semanas, después del nacimiento. Al avanzar la obstrucción, se producen los mencionados vómitos en proyectil. El lactante siempre está hambriento, irritable, no gana peso y sus deposiciones son más escasas. Puede sufrir deshidratación y alcalosis metabólica e hipocloremia (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

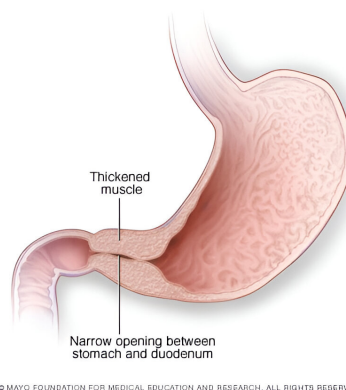


Figura 3. Estenosis del píloro. Mayo Clinic.

La corrección quirúrgica es el tratamiento de elección. En el preoperatorio, se procede a estabilizar el estado del lactante mediante líquidos y electrolitos intravenosos. Se inserta una sonda nasogástrica, para descomprimir el estómago. La intervención quirúrgica (piloromiotomía) se realizará tan pronto como sea posible, una vez estabilizado el paciente (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

ONFALOCELE Y GASTROSQUISIS

El **onfalocele** es una malformación congénita en la que el contenido abdominal se hernia a través del cordón umbilical (Figura 4). Se presenta en 1 de cada 5.000 recién nacidos. A menudo, se asocia con otras anomalías congénitas. El tratamiento consiste en proteger el saco para que no

resulte dañado, proporcionar líquidos y llevar a cabo la reparación quirúrgica (habitualmente en varios tiempos), para recolocar el contenido abdominal en su lugar y cerrar la pared abdominal (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

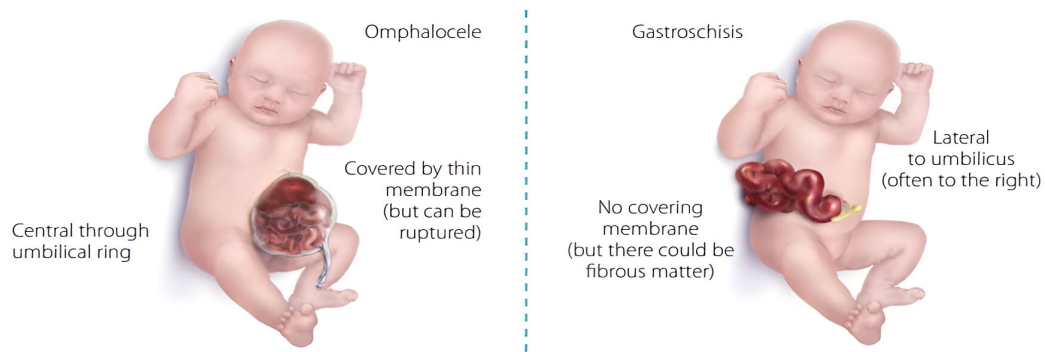


Figura 4. Omfalocelo y gastrosquisis. Division of Birth Defects and Developmental Disabilities, National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities.

La **gastrosquisis** consiste en un defecto de la pared abdominal, caracterizado por la herniación de la víscera abdominal fuera de la cavidad abdominal, a través de un defecto de la pared (Figura 4), a un lado del ombligo, (prevalencia 1 de cada 2.000 recién nacidos vivos). Los órganos abdominales, afectados con mayor frecuencia por este trastorno, son el intestino delgado y el colon ascendente. Las vísceras deben ser cubiertas con gasas estériles empapadas en solución salina caliente y cubiertas con un plástico estéril, hasta su reparación quirúrgica, que debe de ser lo más precoz posible (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

ALTERACIONES ANORRECTALES

Las malformaciones del ano y del recto son anomalías congénitas con una prevalencia estimada de 1 de cada 5.000 recién nacidos vivos, causadas por una alteración del desarrollo del tabique uorrectal, que resulta en una división incompleta de la cloaca. Se suelen asociar a anomalías de las vías genitourinarias o a alteraciones cromosómicas. Los tipos de defectos incluyen la estenosis anal (engrosamiento y constricción de la pared anal) y atresia anal (ausencia de abertura anal), aunque puede asociarse a fístula anoperineal e incluso desembocar en uretra o en vagina. El diagnóstico se establece en el momento del nacimiento por inspección. El tratamiento depende de la magnitud de la malformación y de las malformaciones asociadas. En algunos casos, las aberturas anales estenosadas pueden tratarse solo con dilatación. La membrana anal imperforada es objeto de escisión quirúrgica, seguida de dilataciones manuales diarias, hasta conseguir una adecuada funcionalidad (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

HERNIAS

Una hernia es la protrusión o proyección de un órgano o parte del mismo, a través de la pared muscular de la cavidad que normalmente lo contiene. Estas protrusiones pueden ser consecuencia de aberturas normales, que han de cerrarse durante el desarrollo fetal y no lo han hecho, o por la debilidad de la musculatura de soporte. Si la presión intraabdominal aumenta (cuando el niño llora o hace fuerza para expulsar las heces), el área debilitada se separa, dando lugar a la protrusión de los órganos subyacentes (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

Hernia diafragmática

En esta situación, el contenido abdominal protruye hacia la cavidad torácica, a través de una abertura en el diafragma. La causa es un retraso o deficiencia en el cierre de la musculatura pleuroperitoneal. Es un trastorno que pone en riesgo la vida del niño, con una elevada mortalidad (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

La dificultad respiratoria grave se presenta poco después del nacimiento. Cuando el lactante llora, los órganos abdominales se expanden en el tórax, reduciendo el tamaño de la cavidad torácica, de manera que experimenta disnea y cianosis. Entre los hallazgos característicos se encuentran el tórax en barril y abdomen hundido (por la emigración de las vísceras al tórax).

Algunos casos de hernia diafragmática congénita son diagnosticados de forma intrauterina por ecografía. Si no se detecta en el periodo prenatal, la patología suele sospecharse tras el nacimiento por los signos y síntomas físicos, ya mencionados. El soporte ventilatorio inmediato resulta esencial. Así, la oxigenación mediante membrana extracorpórea (ECMO) puede emplearse como derivación cardiopulmonar, para favorecer el reposo pulmonar. Como alternativa, el óxido nítrico inhalado y la ventilación de alta frecuencia en el preoperatorio suelen mejorar las tasas de supervivencia y reducir la morbilidad asociada a la hernia diafragmática congénita (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

Para la corrección de esta patología, se recurrirá a la cirugía. Así, el lactante ha de ser colocado con la cabeza y el tórax en posición más elevada que el abdomen, para facilitar el desplazamiento hacia abajo de los órganos abdominales. Se realiza intubación orotraqueal, para liberar la vía aérea y se inserta una sonda nasogástrica, para descomprimir el estómago de forma inmediata, tras el nacimiento. Una vez que el paciente se ha estabilizado, el defecto se corrige quirúrgicamente. Los cuidados postoperatorios incluyen la colocación del paciente sobre el lado afectado, para facilitar la expansión del pulmón del lado no interesado, la observación de posibles signos de infección, el soporte respiratorio y la monitorización del equilibrio de líquidos y electrolitos. Antes del alta, es necesario facilitar instrucciones a los padres sobre los cuidados de la herida, la prevención de infecciones y las técnicas de alimentación (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

Hernia umbilical

Una hernia umbilical se produce debido al cierre imperfecto del anillo umbilical o de la debilidad de este. A menudo, la patología se asocia a diástasis de los rectos (separación lateral de los músculos abdominales). La hernia presenta el aspecto de una ligera protrusión cubierta por la piel, que aumenta al toser, llorar o hacer fuerza para defecar. Puede reducirse fácilmente empujando hacia dentro la masa intestinal protruida a través del anillo fibroso. Su contenido puede incluir epiplón o porciones del intestino delgado. La mayor parte de los defectos de este tipo remiten de forma espontánea a los 3 o 4 años de edad, y es muy rara su estrangulación. La opción quirúrgica, en caso de que el defecto no se haya resuelto, se realizará a los 3 o 4 años de edad (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

DIVERTÍCULO DE MECKEL

El divertículo ileal congénito (divertículo de Meckel) se observa en el 2-4% de las personas, y tiene relevancia clínica, ya que puede inflamarse y crear síntomas similares a los de la apendicitis. Se produce cuando el conducto onfalomesentérico, que conecta el intestino medio con el saco vitelino durante el desarrollo embrionario, no llega a atrofiarse. En lugar de ello, queda una protrusión del íleon, localizada generalmente junto a la válvula ileocecal, en forma de saco que contiene tejido gástrico o pancreático, que puede segregar ácidos, los cuales provocan irritación y ulceración. Es la malformación gastrointestinal más común y puede causar hemorragia digestiva en los niños, por las razones mencionadas, aunque muchas personas son asintomáticas (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

Las manifestaciones clínicas suelen aparecer a los dos años de edad. El signo más común es la hemorragia rectal rojo brillante u oscura sin dolor, que se debe a obstrucción o a ulceración. La sangre suele ser evacuada sin deposiciones. Si no se trata, la diverticulitis puede evolucionar hacia perforación y peritonitis. El tratamiento es la escisión quirúrgica del divertículo y la extirpación de todo el tramo de intestino afectado (Moore, Persaud, y Torchia, 2020).

ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG (EH)

Se trata de un trastorno multigénico hereditario que se transmite de manera dominante con penetrancia incompleta y con expresión variable, y afecta a 1 de cada 5.000 recién nacidos. Los lactantes con EH carecen de células ganglionares (aganglionosis) en el plexo mientérico distal (neuronas ganglionares parasimpáticas en los plexos mientéricos de Auerbach y Meissner), al segmento dilatado del colon. El colon aumentado de calibre (megacolon) muestra un número normal de células ganglionares, de manera que la dilatación se debe a la falta de relajación del segmento aganglionar, lo que impide el desplazamiento del contenido intestinal con dilatación del segmento proximal del colon (Castro Barzola, y Segovia Orozco, 2022).

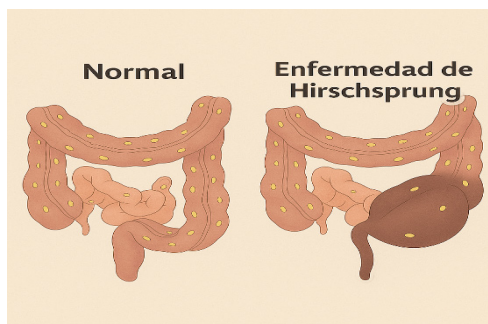


Figura 5. Enfermedad de Hirschsprung. Edición propia.

La EH es la causa más frecuente de obstrucción neonatal, representando el 33% de todos los cuadros de este tipo. Es más habitual en los niños con síndrome de Down y con anomalías cardiovasculares. En los recién nacidos, los síntomas incluyen falta de evacuación del meconio en las primeras 48 horas después del nacimiento, distensión abdominal y vómitos. En el lactante se manifiesta con escaso aumento de peso, distensión abdominal y estreñimiento grave. La principal complicación es la enterocolitis fulminante, cuadro que se caracteriza por la aparición de ulceraciones de la mucosa, debido a la retención de la materia fecal, a través de las cuales penetran

los gérmenes que acaban por desencadenar sepsis y shock séptico. Otra posible complicación es la obstrucción intestinal completa o la perforación intestinal. El tratamiento siempre es quirúrgico y el postoperatorio puede cursar de forma variable. En un primer momento, se realiza una colostomía de descarga en la zona distal del segmento dilatado, a la espera de que el niño cumpla entre 6 y 10 meses o tenga un peso superior a 10 kg. La intervención quirúrgica definitiva consiste en retirar el segmento aganglionar y anastomosar el intestino proximal sano al recto, y cerrar la colostomía (Castro Barzola, y Segovia Orozco, 2022).

ALTERACIONES DE LA MOTILIDAD

REFLUJO GASTROESOFÁGICO

El paso retrógrado sin esfuerzo del contenido gástrico hacia el esófago es algo que ocurre normalmente en cualquier individuo sano de forma esporádica y, sobre todo, en el periodo postprandial, en relación con dos situaciones: la incontinencia del esfínter esofágico inferior y/o la dismotilidad gastrointestinal superior. Este hecho supone un motivo de inquietud familiar y genera frecuentes consultas pediátricas, en especial en la época de lactancia. Aproximadamente, el 50% de los menores de tres meses regurgita al menos una vez al día, con un pico a los 4-5 meses de vida, y un descenso posterior hasta permanecer en menos del 5% de los lactantes al año de vida. Esta situación puede considerarse fisiológica y puede considerarse normal en el desarrollo del lactante sano. Cuando esta regurgitación produce complicaciones (esofagitis, fallo de medro, problemas de alimentación, apnea obstructiva, enfermedad pulmonar, etc.), es llamada enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE) (Benninga et al., 2016; Vandenplas, et al., 2015; García Burriel et al., 2021).

El mejor tratamiento será la información a los padres de la benignidad del proceso con instrucciones sobre la vigilancia de aparición de signos o síntomas de alarma, junto con el apoyo emocional adecuado al grado de estrés parental. No es recomendable medidas posturales que favorezcan el vaciamiento gástrico y disminuyan las regurgitaciones como el decúbito prono, debido a su relación con el síndrome de muerte súbita. Puede recomendarse mantener una posición erguida en brazos 20 o 30 minutos tras las tomas, pero la posición semitumbada no es efectiva y puede aumentar el reflujo. Con frecuencia, se utilizan fórmulas anti-regurgitación a base de espesantes como harinas de maíz, arroz o algarrobo o goma de guar, habiendo demostrado su efectividad a corto plazo en la disminución del número de regurgitaciones. Sin embargo, no se ha demostrado su seguridad de estas fórmulas a largo plazo, por lo que deberían utilizarse con precaución (Benninga et al., 2016).

En relación a la ERGE, no existe una prueba para su diagnóstico, que pueda considerarse como la prueba de referencia (“gold estándar”). Se utiliza el tránsito esofágico con bario, ecografía, endoscopia digestiva alta con tomas de biopsia, impedancia intraluminal multicanal esofágica combinada con ph-impedanciometría de 24 horas fundamentalmente. El establecimiento de un adecuado diagnóstico evita la realización de tratamientos innecesarios y la aparición de complicaciones asociada a la ERGE. Se han utilizado medidas dietéticas (espesantes, reducción del volumen ingerido), y medidas farmacológicas. Por extrapolación de datos de adultos y por consejo de los expertos, se recomienda el tratamiento con inhibidores de la bomba de protones

(IBP) como terapia de primera línea, en pacientes con esofagitis erosiva y en niños con síntomas típicos de reflujo (pirosis y dolor retroesternal o epigástrico) (Benninga et al., 2016; García Burriel et al., 2021).

La cirugía anti-reflujo se utiliza de forma ocasional en el paciente con ERGE, con fracaso de tratamiento médico o con complicaciones severas (apnea, fallo respiratorio...). La técnica más efectiva es la funduplicatura de Nissen (consiste en estrechar el esfínter esofágico inferior), que debería realizarse con abordaje laparoscópico, debido a una menor morbilidad, menor estancia hospitalaria y menores problemas postoperatorios (Benninga et al., 2016).

GASTROENTERITIS AGUDA

La Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN) define la gastroenteritis aguda (GEA) como “reducción de la consistencia de las evacuaciones (líquidas, semilíquidas) y/o un incremento en la frecuencia de las mismas (>3 en 24 horas), pudiendo acompañarse de fiebre y/o vómitos”. Para considerarla como aguda, su duración debe de ser inferior a 2 semanas y, normalmente, no dura más de 7 días (Guarino et al., 2008).

La diarrea aguda es una de las enfermedades más frecuentes, constituyendo la segunda causa de morbilidad y mortalidad infantil en el mundo, después de la neumonía. Es la segunda causa de asistencia a un servicio de urgencias pediátricos, tras las infecciones respiratorias. Las infecciones víricas son la principal causa de GEA, siendo el rotavirus el agente etiológico más frecuente, seguido de norovirus y adenovirus. Los agentes bacterianos que se aíslan con más frecuencia son *Campylobacter jejuni* y *salmonella* spp. La interacción entre los distintos agentes causales y la mucosa intestinal lleva a una secreción aumentada de agua y electrolitos. La diarrea aparece cuando el volumen de agua y electrolitos, presente en la luz intestinal, supera la capacidad de absorción del colon, con la consecuente eliminación aumentada por las heces. Esto ocurre fundamentalmente por dos motivos: aumento de la secreción y/o disminución de la absorción (Guarino et al., 2008).

El dato clínico relevante que condiciona el tratamiento y el pronóstico de la GEA es el estado y la existencia de deshidratación. La forma más fiable de diagnosticar y de medir el grado de deshidratación es la pérdida de peso, pero esto solo es factible en pocas ocasiones, ya que normalmente no se suele conocer el peso exacto del niño, antes del inicio de la GEA. Si se realiza una clasificación de la deshidratación, según la pérdida de peso, se puede hablar de: No deshidratación: no pérdida de peso; Deshidratación leve: pérdida menor al 3%; Deshidratación moderada: pérdida del 3-9%; Deshidratación grave: pérdida de más del 9%. Si bien, los datos que son más fiables a la hora de determinar el grado de deshidratación son: el relleno capilar, la turgencia de la piel y la existencia de un patrón respiratorio alterado. Otros signos clínicos que pueden ser valorados son: la frialdad en las extremidades, la ausencia de lágrimas con el llanto o el pulso débil. Las mucosas secas, los ojos hundidos o la fontanela deprimida son menos fiables, a la hora de diagnosticar una deshidratación (Guarino et al., 2008).

La GEA es un proceso autolimitado en la mayoría de las ocasiones, en el que el diagnóstico es fundamentalmente clínico. El diagnóstico microbiológico se ha basado tradicionalmente en el cultivo, pero se está desplazando rápidamente a métodos de diagnóstico rápido basados en la

inmunología (determinación antigénica, de toxinas o de anticuerpos) o en métodos moleculares. Habitualmente, se debe de realizar una analítica de sangre en pacientes con deshidratación moderada o severa y en todos aquellos en los que se vaya a realizar una rehidratación con fluidos intravenosos: hemograma, ionograma, bioquímica sanguínea y gasometría. En relación al ionograma, son los valores de sodio (Na) los que permite clasificar las deshidrataciones en: isotónicas-isonatrémicas (130-150 mEq/L de Na); hipotónica -hiponatrémicas (<130 mEq/L de Na) o hipertónicas o hipernatrémica (>150 mEq/L de Na).

El tratamiento con soluciones de rehidratación oral (SRO) es el principal tratamiento de la GEA. Las soluciones que se suelen utilizar siguen las recomendaciones de la ESPGHAN, con 60 mEq/l de Na (hipotónicas). Se debe de iniciar la rehidratación con SRO tan pronto como sea posible, recomendándose la administración de forma fraccionada, en pequeñas cantidades cada 2-3 minutos. Las cantidades aproximadas que se deberían aconsejar son, si no hay deshidratación, de 10 ml/kg por cada deposición realizada, y de 2-5 ml/kg por cada episodio de vómitos, con ingesta libre fraccionada entre episodios. En el caso de mala tolerancia por vía oral, es preferible la administración de SRO, a través de sonda nasogástrica, pues reduce el número de complicaciones y el tiempo de estancia hospitalaria. No se deben administrar como SRO otro tipo de preparados porque suelen tener bajo contenido en sodio, alto contenido en glucosa y osmolaridad elevada. La rehidratación por vía intravenosa está reservada exclusivamente para aquellos niños en los que, derivados al hospital, no sea posible la administración de líquidos por vía oral, como son casos con: deshidratación grave, afectación hemodinámica, alteración del nivel de conciencia, sospecha de cuadro quirúrgico abdominal o niños con vómitos o deposiciones muy persistentes o abundantes, que impidan lograr un balance hídrico positivo por vía oral. Posteriormente, se debe de continuar con su alimentación normal y cuando existe deshidratación, se recomienda un breve periodo de ayuno, no más de 4-6 horas, antes de iniciar la alimentación. En los lactantes con lactancia materna, se debe de continuar con la misma, de manera normal. En niños lactados con fórmula, no se deben de hacer cambios en su fórmula normal, ni dar biberones con fórmula más diluida. Los niños mayores deben hacer una dieta normal, apetecible, intentando evitar los alimentos muy ricos en azúcares refinados o alimentos muy grasos (Guarino et al., 2008).

La mayoría de los niños en nuestro medio no van a necesitar ningún tipo de tratamiento farmacológico. Los fármacos que se podrían utilizar son antieméticos, como ondasetron (casos seleccionados de vómitos incoercibles, y en ámbito hospitalario); antibióticos, no son necesarios en la mayoría de los niños con GEA, dado que la mayoría son producidos por infecciones víricas e incluso, si es bacteriana, suelen ser autolimitados; probióticos, pueden ser eficaces. Los probióticos más utilizados son *Lactobacillus GG*, y *sacharomyces boulardii*. Se debe de insistir que la medida más importante, para la prevención de la transmisión de las infecciones que producen diarrea, es el adecuado lavado de manos. La única medida de prevención primaria es la vacuna para el rotavirus (Guarino et al., 2008).

ESTREÑIMIENTO

El estreñimiento es un motivo de consulta habitual en la infancia, caracterizado por un retraso o dificultad en la defecación, asociado a malestar en el paciente. Se considera el límite de la normalidad, que los niños mayores realicen un mínimo de tres deposiciones a la semana.

Sin embargo, para determinar si existe estreñimiento, también se deben tener en cuenta otras características de las heces, como su dureza y tamaño, así como la presencia de síntomas clínicos, como dolor y conductas de evitación. Más del 90% de los estreñimientos diagnosticados en la edad pediátrica se engloban dentro de los trastornos funcionales, y solamente un 5-10% de las ocasiones forman parte de la patología de origen orgánico. La prevalencia de estreñimiento en estudios recientes en EE.UU., basados en criterios Roma IV, es del 18,5% en niños pequeños y del 14,1% en niños mayores y adolescentes (Vandenplas, et al., 2015; García Burriel et al., 2021).

La historia clínica y la exploración física son los elementos fundamentales para realizar el diagnóstico. Se debe de destacar los antecedentes familiares, la edad de inicio de la sintomatología, las características de las heces (número de deposiciones, consistencia y volumen), (Escala de Bristol), (Figura 6), así como la actitud frente a la deposición. Es fundamental, si se produjo eliminación de meconio en las primeras 48 horas de vida, o si el niño asocia sintomatología, atribuible a patología orgánica de tipo neurológico, endocrino metabólico o malformativo, fallo de medro, vómitos biliosos, rectorragia...y la ingesta de medicación. La exploración física es el segundo pilar diagnóstico. Debe de realizarse de manera minuciosa, valorando: desarrollo ponderoestatural, presencia de masas abdominales y/o distensión y alteraciones en región lumbosacra, alteración de la fuerza, tono y reflejos de miembros inferiores, reflejo cremastérico. Del mismo modo, debemos descartar patología relacionada con el esfínter anal, para ello debemos de valorar su posición y relación con la horquilla vulvar o el escroto (Vandenplas, et al., 2015; García Burriel et al., 2021).

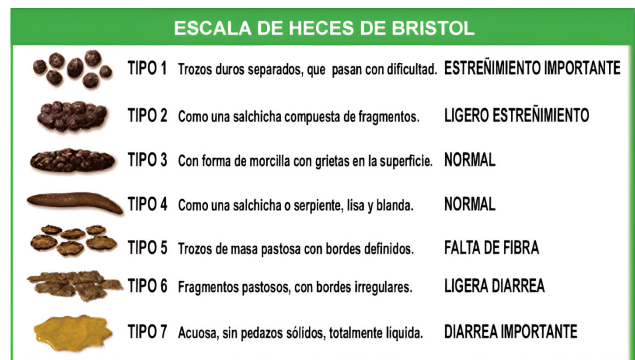


Figura 6. Cabot Health, Bristol Stool Chart - File:BristolStoolChart.png, CC BY-SA 3.0.

Cuando el diagnóstico es dudoso o se presentan signos de alarma, como los mencionados, se puede recurrir a distintos exámenes complementarios: Analítica sanguínea, incluyendo serología de celiaquía y hormonas tiroideas; Radiología simple de abdomen, actualmente está discutida, y se considera innecesaria en la mayoría de las ocasiones; Ecografía abdominal, no es necesaria en el estreñimiento funcional; Enema opaco, detecta malformaciones anatómicas; Manometría ano rectal, cuando se sospeche enfermedad de Hirschprung (EH) (ausencia de reflejo inhibitorio anal), seguida de Biopsia rectal (ausencia de células ganglionares en el Plexo mientérico, EH.) (Vandenplas, et al., 2015).

El tratamiento está basado en información a la familia, medidas higiénicas y farmacológicas.

Se debe de iniciar con una explicación a la familia de la fisiopatología del estreñimiento, para que

puedan entender sus mecanismos de producción. Uno de los principales motivos del fracaso del tratamiento es la no realización de desimpactación fecal previa, siendo el medicamento de elección el polietilenglicol (PEG) oral. Tras esto, se ha de pasar a una fase de mantenimiento, que está compuesta por una serie de medidas higiénico-dietéticas y farmacológicas, con polietilenglicol, ajustando la dosis a la respuesta terapéutica. Otros fármacos utilizados han sido, lactulosa, aceite mineral, sales de magnesio y otros laxantes estimulantes. No se recomienda el uso de enemas rectales en el tratamiento de mantenimiento del estreñimiento crónico (Vandenplas, et al., 2015).

TRASTORNOS DE LA ALIMENTACIÓN

CÓLICO DEL LACTANTE

Es un proceso fisiológico del lactante que se manifiesta como un llanto que alcanza la máxima intensidad entre las cuatro y seis semanas de vida, disminuyendo a partir de la semana 12, no estando bien definido lo que se considera un patrón normal. Pese a ser una situación normal en el desarrollo neuromadurativo, es atribuido de forma habitual a causas gastrointestinales. Aunque no existe unanimidad en su definición, se caracterizan por episodios paroxísticos de irritabilidad y llanto en lactantes menores de cuatro meses que aparecen y terminan de forma súbita sin causa objetiva y que ocurren más frecuentemente por las tardes y noches. Esta falta de consenso hace que sea difícil establecer prevalencia real, que puede variar entre un 3 y un 28% (Vandenplas, et al., 2015).

Actualmente, no se conoce la causa de estos episodios, aunque se han implicado los siguientes factores etiológicos: psicológicos, inducidos por tensiones familiares y una inadecuada interacción entre padres y niños; microbiota, expresada como disbiosis intestinal; gastrointestinales, debido a la asociación con alergia a proteínas de leche de vaca, la presencia de aerocolia o por determinadas hormonas intestinales como la motilina y prostaglandinas, que pueden aumentar la motilidad intestinal; inmadurez neurológica, relacionada con alteración de la modulación del sistema nervioso (Vandenplas, et al., 2015; García Burriel et al., 2021).

RUMIACIÓN

Forma parte de los trastornos gastrointestinales funcionales en neonatos y lactantes (criterios Roma IV). La rumiación es la regurgitación habitual del contenido gástrico inducido y, en ocasiones, con un fin de autoestimulación. Siempre debe de hacerse el diagnóstico diferencial con las regurgitaciones habituales o los vómitos. No es un trastorno frecuente, y suele aparecer entre los 3 y 8 meses de vida. El niño no presenta discomfort previo a la regurgitación y los episodios no ocurren durante el sueño o mientras está distraído y, de forma habitual, no responde a tratamientos habituales para la enfermedad por reflujo gastroesofágico. Aparece más frecuentemente en niños con retraso severo del desarrollo, y está en relación con privación afectiva materna. Puede acompañarse de fallo de medro (García Burriel et al., 2021).

El tratamiento se basa fundamentalmente en maniobras conductuales familiares y la corrección de eventuales deficiencias nutricionales. Una vez resuelto, generalmente no suele reaparecer (García Burriel et al., 2021).

TRASTORNOS DE MALABSORCIÓN

INTOLERANCIA PERMANENTE AL GLUTEN (ENFERMEDAD CELIACA)

La ESPGHAN define la celiaquía (EC) como “enfermedad sistémica de carácter permanente, inmunomediada, provocada por el gluten y prolaminas relacionadas, en individuos genéticamente susceptibles y caracterizadas por una combinación variable de manifestaciones clínicas dependientes del gluten, anticuerpos específicos, haplotipos HLA DQ2 o DQ8 y enteropatía” (Husby et al., 2019; Mateos Diego, et al., 2019).

En la etiopatogenia de la EC interactúan factores genéticos, inmunológicos y medioambientales. A nivel genético, la enfermedad está fuertemente asociada a los genes HLA DQ2 (presentes en más del 90% de los pacientes) y HLA DQ8 (en el 10% restante). El factor ambiental esencial es la ingesta de gluten, una proteína que se encuentra en cereales, como el trigo, el centeno y la cebada, y cuyas fracciones, la gliadina y las gluteninas, son las responsables de su potencial nocivo. En individuos genéticamente predispuestos, la gliadina desencadena una respuesta inmune, que culmina en una reacción inflamatoria, en el intestino delgado, caracterizada por la infiltración de la lámina propia y el epitelio que, finalmente, provoca una atrofia vellositaria (Husby et al., 2019).

El diagnóstico precoz de la EC es fundamental para evitar complicaciones a largo plazo y se traduce en una mayor calidad de vida. Se basa en la conjunción de los datos clínicos, el estudio serológico, el estudio genético, la biopsia intestinal, la respuesta a la retirada del gluten de la dieta y prueba de provocación, en su caso (Husby et al., 2019)

Las manifestaciones clínicas de la EC son múltiples y muy heterogéneas, lo que crea la necesidad de un alto índice de sospecha. Los síntomas son diferentes en función de la edad, por lo que de una forma práctica se suelen agrupar en función de su presentación en la infancia, adolescencia o edad adulta. Clásicamente, se han definido las siguientes formas de presentación de la EC: 1) EC clásica: es el patrón de presentación menos frecuente en la actualidad, observándose sobre todo en niños menores de 2 años. Se caracteriza por la aparición de retraso ponderoestatural o pérdida de peso, diarrea crónica, vómitos y pérdida de apetito. Este conjunto de síntomas asociados a un estado de malnutrición y distensión abdominal es lo que se denomina “hábito celiaco” y habitualmente se asocia a un grado de atrofia vellositaria grave. 2) EC pauci u oligo o monosintomático: es la forma más frecuente en nuestro medio. Puede cursar con síntomas intestinales y/o extraintestinales de índole variable. La forma más frecuente en la infancia es la talla baja, generalmente no acompañada de manifestaciones digestivas. El espectro histológico y la positividad de autoanticuerpos es variable. 3) EC silente: no hay manifestaciones clínicas, pero sí lesiones histológicas características. Existe positividad de marcadores serológicos realizados por pertenecer a algún grupo de riesgo. 4) EC latente: es una forma de expresividad variable, ya que puede o no tener síntomas y los anticuerpos pueden ser positivos o negativos. La biopsia es normal. En un futuro puede desarrollar la enteropatía si mantiene la ingesta de gluten. 5) EC potencial: no presentan alteraciones histológicas características, pero sus alteraciones genéticas (HLA DQ2/DQ8) o inmunológicas (en ocasiones anticuerpos séricos positivos) presentan un riesgo potencial de desarrollarla (Mateos Diego, et al., 2019).

El diagnóstico de la enfermedad celiaca se basa en un enfoque multidisciplinar. Ante la sospecha

clínica, el primer paso es un estudio serológico para la detección de anticuerpos antitransglutaminasa IgA (AAT-IgA). Si los niveles de AAT-IgA son normales, se puede considerar un estudio genético de los haplotipos HLA-DQ2 y HLA-DQ8. Aunque la presencia de estos genes no confirma la enfermedad (ya que el 25-30% de la población general los posee), su ausencia prácticamente la descarta con un 99% de certeza, lo que confiere a este análisis un alto valor predictivo negativo (Husby et al., 2019; Mateos Diego, et al., 2019).

Tradicionalmente, la biopsia intestinal ha sido el método de referencia o “patrón de oro”, para el diagnóstico definitivo. Se realiza una biopsia duodenoyeyunal, siempre antes de iniciar una dieta sin gluten, para evaluar el grado de atrofia de las vellosidades intestinales. Sin embargo, las últimas directrices de la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN) de 2019, establecen una excepción importante: en niños con niveles de AAT-IgA, superiores a 10 veces su valor normal, y una segunda prueba positiva para anticuerpos antiendomio (EMA), en una muestra de sangre diferente, se puede confirmar el diagnóstico de enfermedad celiaca, sin necesidad de biopsia, incluso si no presentan síntomas (Husby et al., 2019; Mateos Diego, et al., 2019).

INTOLERANCIA A LA LACTOSA

Es el síndrome clínico resultado de la malabsorción de la lactosa, que se caracteriza por tener uno o más de los siguientes síntomas: dolor abdominal, distensión abdominal diarrea acuosa de olor ácido, que provocan eritema perianal, náuseas, flatulencia, aumento de los ruidos hidroaéreos y aumento de las deposiciones después de la ingestión de lactosa.

El diagnóstico se realiza con la presencia de una clínica característica como la mencionada, que puede corroborarse con una prueba de supresión-provocación, que consiste en la realización de un régimen estricto sin lactosa durante 2-4 semanas, reintroducción posteriormente y evaluación de los síntomas en ambos periodos. También se puede utilizar, medición de pH fecal (positivo cuando >5.5), cuantificación de cuerpos reductores (clinitest, ambos de baja sensibilidad). Si bien, la técnica más utilizada es la prueba del hidrógeno espirado (especificidad 89-100%, sensibilidad 69-100%) (Domínguez Ortega et al, 2023).

En un inicio se debe de reducir la ingesta de lactosa de forma total, hasta titular de acuerdo con los síntomas del paciente, ya que la tolerancia será variable según la actividad de la lactasa residual (Domínguez Ortega et al, 2023).

INTOLERANCIA A LAS PROTEÍNAS DE LECHE DE VACA (APLV)

Los problemas ocasionados por las proteínas de leche de vaca tienen dos formas de presentación: la llamada alergia a proteínas vacunas IgE mediada (causa más frecuente de alergia alimentaria en menores de 2 años) y la alergia alimentaria no mediada por IgE (Domínguez Ortega et al., 2021)

La alergia alimentaria IgE mediada es la causa más frecuente de alergia alimentaria en menores de 2 años. Existen algunas cuestiones importantes que se deben de destacar (Domínguez Ortega et al., 2021):

- Un paciente puede tener una IgE específica positiva frente a un alimento y no desarrollar clínica con su ingesta. En este caso existe una sensibilización, pero no podemos hablar de alergia, ya que

no existe reacción adversa como tal.

- La alfa lactoalbúmina, betalactoglobulina, y las diferentes caseínas, se consideran alérgenos mayores de las proteínas de leche de vaca.
- Existen alérgenos que comparten secuencias de aminoácidos y/o estructuras tridimensionales similares. Es la base de las reacciones cruzadas.
- El procesamiento y las modificaciones efectuadas en los alimentos, antes de ser ingeridos, pueden variar su estructura proteica y modificar sus epítomos (zona del alérgeno que se une a los anticuerpos).

La clínica se desarrolla de forma característica, de modo inmediato. Puede suceder durante la ingesta o en las dos horas posteriores a la misma, aunque lo habitual es que comience en los primeros 30 minutos. Las manifestaciones cutáneo-mucosas (urticaria, angioedema, prurito) son las más frecuentes en hasta el 60%. Las manifestaciones digestivas consisten fundamentalmente en náuseas, dolor abdominal, vómitos y diarrea aguda, aislados o en combinación, de presentación brusca (Domínguez Ortega et al, 2023).

El diagnóstico se realiza determinando la existencia de una reacción adversa al alimento, estableciendo una relación entre el contacto con el mismo y el desarrollo de manifestaciones clínicas. Asimismo, se debe de constatar la existencia de una sensibilización, mediante la detección de anticuerpos IgE específicos, o bien mediante prueba cutánea por punción (prick-test), técnica simple y rápida de alto valor predictivo negativo (97%). Finalmente, la realización de una prueba de provocación puede confirmar el diagnóstico. Esta prueba debe de efectuarse en un medio en el que se disponga de material y personal adecuado, para el control de una posible reacción, que en ocasiones puede ser grave (Domínguez Ortega et al., 2021).

La alergia alimentaria no mediada por IgE (AGI) constituye una parte significativa de las reacciones adversas a alimentos observadas en las consultas de gastroenterología pediátrica, estimándose que representa el 3,5% total. El mal funcionamiento del sistema inmune de la mucosa digestiva resulta en una pérdida de la tolerancia oral, que se traduce en respuestas alérgicas indeseadas. Existen estudios donde se postula, de forma controvertida, un papel clave de los linfocitos T con secreción de citoquinas proinflamatorias, que pueden influir en la permeabilidad intestinal. Existen diversas formas de presentación de la AGI (Domínguez Ortega et al., 2021):

- **Proctocolitis alérgicas:** se considera su forma más frecuente. Es también la entidad más benigna y se caracteriza por inflamación a nivel distal del tracto digestivo. El cuadro clínico típico es el de un lactante de aspecto sano, que presenta en los primeros meses de vida hebras de sangre en las heces. Se puede asociar con irritabilidad, diarrea, deposiciones con mucosidad, dolor en la defecación, vómitos intermitentes, sin repercusión ponderoestatural.
- **Enteropatía alérgica inducida por proteínas alimentarias**, que se caracteriza por afectación del intestino delgado y cursa con diarrea crónica, que puede asociar estancamiento ponderal, en más del 50% de los casos, y en menor frecuencia, distensión abdominal, saciedad precoz, vómitos intermitentes anorexia y clínica malabsortiva.
- **Síndrome de enterocolitis inducida por proteínas alimentarias (FPIES)**, es la entidad

potencialmente más grave de la AGI. En su forma aguda, se manifiesta como vómitos repetidos de inicio, entre 1 y 4 horas tras la ingesta, a los cuales se asocia letargia y palidez. En las siguientes 24 horas, puede aparecer diarrea acuosa, ocasionalmente con sangre y palidez. Los casos más graves pueden provocar deshidratación, acidosis metabólica e hipotensión, y confundirse con un cuadro séptico.

El diagnóstico clínico se fundamenta en establecer la sospecha clínica de la AGI, seguido de una prueba de eliminación y, en caso de mejoría, en una prueba de provocación, que tendrá que ser indicada por el pediatra, variando según la forma de presentación de la AGI.

En relación al tratamiento, en las dos formas de alergia a proteínas vacunas mencionadas, se basa en la eliminación de la proteína vacuna de la dieta. La leche materna es el alimento idóneo para el lactante, por lo que se recomienda mantener su aporte en niños con APLV. Si la clínica aparece durante la lactancia materna exclusiva, la madre debe de efectuar la dieta de exclusión de proteína vacuna, iniciar suplementación con calcio (1 g/día) y vitamina D (600 UI/día), mientras que dure la misma. Existen cuatro tipos de fórmulas que se pueden emplear en niños con APLV y son adecuadas nutricionalmente para el lactante: Fórmulas extensamente hidrolizadas (de elección), Fórmulas de arroz hidrolizado, Fórmula de soja, Fórmulas elementales. No se recomienda retrasar la introducción de la alimentación complementaria, y se debe de promover la adquisición progresiva de habilidades en la alimentación y la exposición a diversas texturas y sabores (Domínguez Ortega et al., 2021).

SÍNDROME DE INTESTINO CORTO

El fracaso intestinal es una condición en la que la masa intestinal funcional se ha reducido por debajo del mínimo necesario, para una digestión y absorción adecuadas de nutrientes y fluidos. Esta deficiencia impide el mantenimiento de una nutrición e hidratación suficientes para el adulto y, en los niños, para un crecimiento óptimo (D'Antiga et al., 2013).

El síndrome de intestino corto (SIC) es la causa más frecuente de fracaso intestinal en el niño, seguido de los trastornos motores y las alteraciones congénita del enterocito. Hace referencia al estado malabsortivo, que ocurre como consecuencia de resección quirúrgica o enfermedad congénita de una porción significativa del intestino delgado. La causa más frecuente de SIC es la enterocolitis necrotizante, seguido del vólvulo intestinal, la atresia intestinal y la gastrosquisis. Para valorar las consecuencias de una resección, hay que tener en cuenta no solo la longitud del intestino remanente, sino también la zona de intestino reseçada, la preservación o no de la válvula ileocecal, la edad y el peso del paciente, en el momento de la resección, y la integridad del intestino remanente. Siguiendo criterios anatómicos, se define los tipos de SIC: tipo 1 (con yeyunostomía terminal), tipo 2 (anastomosis yeyunocólica), tipo 3 (anastomosis ileocolónica). Siendo el tipo 1 el de peor pronóstico (D'Antiga et al., 2013).

Las técnicas de nutrición parenteral y nutrición enteral son imprescindibles para el manejo de estos pacientes. Además, se pueden utilizar como coadyuvantes una serie de fármacos, según las circunstancias (loperamida, colestiramina, ácido ursodeoxicólico, inhibidores de la bomba de protones, antibióticos, probiótico y recientemente teduglutida) (D'Antiga et al., 2013).

REFERENCIAS

- Benninga, M. A., Nurko, S., Faure, C., Hyman, P. E., St James Roberts, I., & Schechter, N. L. (2016). Childhood functional gastrointestinal disorders: Neonate/Toddler. *Gastroenterology*, 150(6), 1443-1455.e2. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2016.02.016>
- Câmara, G. M. M. S., Paes, L. S. N., Castro, E. C. M., Fernandes, T. A., Aldo, M. F. A., & Barros, R. N. O. (2018, 1 julio). Atresia de esôfago: diagnóstico perinatal e assistência perioperatória – protocolo da Maternidade Escola Assis Chateaubriand. <http://repositorio.ufc.br/handle/riufc/36323>
- Castro Barzola, G. A. C., & Segovia Orozco, A. M. S. (2022). Aspectos clínicos, métodos de diagnósticos y manejo actual de la enfermedad de Hirschsprung. *Journal Of American Health*, 5(2). <https://jah-journal.com/index.php/jah/article/view/146>
- D'Antiga, L., & Goulet, O. (2012). Intestinal Failure in Children. *Journal Of Pediatric Gastroenterology And Nutrition*, 56(2), 118-126. <https://doi.org/10.1097/mpg.0b013e318268a9e3>
- Domínguez-Ortega, G., Tutau-Gómez, C., & Espín-Jaime, B. (2021). Reacciones adversas a alimentos. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos pediátricos*, 1-14.
- Moore, K. L., Persaud, T. V. N., & Torchia, M. G. (2020). *Embriología clínica*. Elsevier Health Sciences.
- García-Burriel, J.I., & Torres Peral, R. (2023). Trastornos funcionales gastrointestinales en el niño menor de cuatro años. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos pediátricos*, 77-85.
- Guarino, A., Albano, F., Ashkenazi, S., Gendrel, D., Hoekstra, J. H., Shamir, R., & Szajewska, H. (2008). European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition/European Society for Paediatric Infectious Diseases Evidence-based Guidelines for the Management of Acute Gastroenteritis in Children in Europe. *Journal Of Pediatric Gastroenterology And Nutrition*, 46(S2). <https://doi.org/10.1097/mpg.0b013e31816f7b16>
- Husby, S., Koletzko, S., Korponay-Szabó, I., Kurppa, K., Mearin, M. L., Ribes-Koninckx, C., Shamir, R., Troncone, R., Auricchio, R., Castillejo, G., Christensen, R., Dolinsek, J., Gillett, P., Hróbjartsson, A., Koltai, T., Maki, M., Nielsen, S. M., Popp, A., Størdal, K., . . . Wessels, M. (2019). European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. *Journal Of Pediatric Gastroenterology And Nutrition*, 70(1), 141-156. <https://doi.org/10.1097/mpg.0000000000002497>
- Mateos-Diego, M.A. (2019). Estreñimiento y encopresis. *Pediatría Integral*, XXIII (8): 417-425. http://www.saludinfantil.org/urgped/Gastroenterologia/Estrenimiento_Encopresis
- Vandenplas, Y., Abkari, A., Bellaiche, M., Benninga, M., Chouraqui, J. P., Çokura, F., Harb, T., Hegar, B., Lifschitz, C., Ludwig, T., Miqdady, M., De Moraes, M. B., Osatakul, S., Salvatore, S., Shamir, R., Staiano, A., Szajewska, H., & Thapar, N. (2015). Prevalence and Health Outcomes of Functional Gastrointestinal Symptoms in Infants From Birth to 12 Months of Age. *Journal Of Pediatric Gastroenterology And Nutrition*, 61(5), 531-537. <https://doi.org/10.1097/mpg.0000000000000949>



CAPÍTULO 4. PATOLOGÍA RESPIRATORIA. AFECCIONES DE LAS VÍAS RESPIRATORIAS SUPERIORES E INFERIORES. BRONQUITIS, NEUMONÍAS. ALTERACIONES ALÉRGICAS. FIBROSIS QUÍSTICA

Tania Alcaraz Córdoba
Andrea Alcaraz Córdoba

INTRODUCCIÓN

Las afecciones respiratorias son un grupo heterogéneo de trastornos que afectan el sistema respiratorio. Estas enfermedades pueden involucrar las vías respiratorias superiores (nariz, faringe, laringe y tráquea) y las vías respiratorias inferiores (bronquios y pulmones). Las patologías respiratorias son las más frecuentes en neonatos, y son responsables de una parte importante de la mortalidad precoz.

ALTERACIONES RESPIRATORIAS EN EL RECIÉN NACIDO

Apnea

Se considera apnea patológica todo episodio de ausencia de flujo respiratorio de duración superior a 20 segundos, independientemente de la repercusión clínica que presente. También se incluyen los episodios de ausencia de flujo en la vía aérea de menor duración que se acompañan de repercusión cardiocirculatoria (bradicardia y/o hipoxemia). Esta alteración es frecuente en los neonatos prematuros, aunque también puede presentarse en recién nacidos a término, y puede ser un hallazgo transitorio o un signo de patología subyacente más grave (Huang et al., 2019; Kelly et al., 2018).

Desde el punto de vista etiológico, la apnea en el recién nacido se clasifica en dos grupos (Rodríguez-Pérez et al., 2023):

- *Apnea primaria o fisiológica.* Ocurre comúnmente en recién nacidos prematuros, debido a la inmadurez de los centros respiratorios del tronco encefálico, particularmente en los primeros 2 a 3 días de vida.
- *Apnea secundaria o sintomática.* Asociada a enfermedades graves como la hipoglucemia, las hemorragias, la sepsis, la anemia o la enfermedad de la membrana hialina.

El manejo de la apnea neonatal depende de su gravedad, la causa subyacente y la edad gestacional del recién nacido. En los casos de *apnea primaria*, el tratamiento está orientado a la estabilización y el soporte respiratorio. El uso de ventilación no invasiva, como la presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP), es común, y en algunos casos, la administración de cafeína es adecuada como tratamiento farmacológico para estimular la respiración. La cafeína actúa como un agonista de los receptores adrenérgicos, promoviendo la actividad respiratoria. Otros tratamientos utilizados serían: las metilxantinas (estimulante del sistema nervioso central) y la

presión positiva intermitente nasal (forma de ventilación no invasiva administrada a través de la misma interfaz nasal).

En los casos de *apnea secundaria*, es fundamental tratar la causa subyacente. Esto puede incluir la administración de antibióticos si se sospecha una infección, corrección de trastornos metabólicos, o intervenciones quirúrgicas en caso de anomalías anatómicas (Choi & Kim, 2016; Patrinos & Martin, 2017).

Las enfermeras desempeñan un papel esencial en el cuidado de los recién nacidos con apnea, tanto en la identificación temprana de los episodios como en el tratamiento de la misma. Entre las funciones enfermeras se puede destacar (Ministerio de Sanidad (Delegación Territorial de Melilla), 2024):

- Monitorización continua (frecuencia respiratoria, cardíaca y SatO₂).
- Administración de fármacos y oxigenoterapia.
- Correcta posición del recién nacido (decúbito prono y con el plano de la cuna ligeramente elevado, o en nidos que permitan posturas en flexión).
- Mantenimiento de una temperatura ambiental adecuada (zona de termoneutralidad).
- Realización de analíticas y gases sanguíneos.
- Manejo de la ventilación mecánica no invasiva e invasiva.

Taquipnea transitoria del recién nacido o síndrome de dificultad respiratoria tipo II

La taquipnea transitoria del recién nacido es una afección benigna y autolimitada que suele aparecer en el recién nacido en las primeras 24-48 horas después del parto. Está causada por un retraso en la eliminación del líquido pulmonar fetal tras el nacimiento, lo que provoca un intercambio gaseoso ineficaz, dificultad respiratoria y taquipnea (Malar & Kodi S, 2014).

Se caracteriza por un cuadro de dificultad respiratoria presente desde el nacimiento o en las dos horas posteriores, en el que predomina la taquipnea que puede llegar a 100-120 respiraciones por minuto, solapándose en ocasiones con la frecuencia cardíaca. La presencia de quejido, cianosis y retracciones es poco común, aunque pueden observarse en las formas más severas.

Los factores de riesgo para desarrollar esta patología se dividen en (Coto-Cotallo et al., 2023):

- *Factores de riesgo maternos*, entre los que se incluyen parto antes de las 39 semanas de gestación, cesárea sin trabajo de parto, diabetes gestacional y asma materna.
- *Factores de riesgo fetales*, destacando sexo masculino, asfixia perinatal, prematuridad, recién nacidos pequeños y grandes para la edad gestacional.

Para la valoración adecuada de la insuficiencia respiratoria del neonato, contamos con el *test de Silverman-Andersen* (Figura 1). Se basa en cinco parámetros (movimientos toraco-abdominales, retracción intercostal, retracción xifoidea, aleteo nasal y quejido respiratorio) cada uno calificado de 0 a 2 puntos, con una puntuación total máxima de 10 puntos. La interpretación de la puntuación es la siguiente: dificultad respiratoria leve (entre 0-3 puntos), dificultad respiratoria moderada

(4-6 puntos) y dificultad respiratoria severa (7-10 puntos) (Hedstrom et al., 2018).

TEST SILVERMAN ANDERSON

SIGNOS CLÍNICOS	ELEVACIÓN DE TORAX Y DEL ABDOMEN	TIRAJE INTERCOSTAL	RETRACCIÓN DEL XIFOIDES	DILATACIÓN DE LAS ALAS NASALES	QUEJIDO ESPIRATORIO
GRADO 0	 SINCRONIZADAS	 NO EXISTE	 AUSENTE	 AUSENTE	 NO EXISTE
GRADO 1	 POCA ELEVACIÓN EN INSPIRACIÓN	 APENAS VISIBLE	 APENAS VISIBLE	 MÍNIMA	 SOLO AUDIBLE CON ESTETOSCOPIO
GRADO 2	 BALANCEO	 MARCADA	 MARCADA	 MARCADA	 AUDIBLE SIN ESTETOSCOPIO



PUNTAJE	DIFICULTAD RESPIRATORIA	PUNTAJE
0	NO DIFICULTAD RESPIRATORIA	EXCELENTE
1 - 4	AUSENTE O LEVE	SATISFACTORIO
5 - 7	MODERADA	GRAVE
8 - 10	SEVERA	MUY GRAVE

Figura 1. Valoración Capacidad Respiratoria Recién Nacido. Adaptado de Hedstrom, A. B., Gove, N. E., Mayock, D. E., & Batra, M. (2018). Performance of the Silverman Andersen Respiratory Severity Score in predicting PCO(2) and respiratory support in newborns: a prospective cohort study. *Journal of Perinatology : Official Journal of the California Perinatal Association*, 38(5), 505–511. <https://doi.org/10.1038/s41372-018-0049-3>

La taquipnea transitoria del recién nacido generalmente se resuelve en un plazo de 48 a 72 horas sin secuelas y rara vez da lugar a complicaciones a largo plazo. Si existen signos de insuficiencia respiratoria, se emplearán las medidas de soporte correspondientes durante el tiempo del trastorno. Generalmente no son necesarias concentraciones de oxígeno superiores al 40% para mantener una saturación superior al 90%. Siempre que sea posible y seguro se debe promover el parto vaginal ya que la compresión torácica durante el nacimiento facilita la expulsión del líquido pulmonar del neonato. Los mecanismos dirigidos a evitar la reentrada de líquido en el pulmón como la CPAP mejoran la función respiratoria y evitan un mayor empeoramiento de la patología (Alhassen et al., 2021; Instituto Mexicano de la Seguridad Social, 2016).

Neumotórax. Enfisema Intersticial

El *neumotórax* en neonatos se define como la acumulación de aire en el espacio pleural, pudiendo causar colapso pulmonar. El neumotórax se clasifica etiológicamente en (Jovandaric et al., 2022):

- *Esponáneo*: puede ocurrir en neonatos sanos sin una causa evidente.
- *Secundario*: asociado a patologías como el síndrome de dificultad respiratoria neonatal, aspiración meconial o ventilación mecánica.

El neumotórax se produce normalmente por una hiperinsuflación que provoca la rotura de los alveólos, siendo habitualmente secundario a una enfermedad pulmonar subyacente. El enfisema intersticial o pulmonar representa aproximadamente el 70% de los casos de neumotórax y se caracteriza por la filtración de aire desde los alvéolos hacia el intersticio pulmonar, pudiendo

extenderse hacia el mediastino o el tejido subcutáneo. Es frecuente en neonatos sometidos a ventilación mecánica prolongada o con hiperinsuflación pulmonar. Se caracteriza por taquipnea, disnea, taquicardia y cianosis. Según la gravedad del cuadro, serán necesarias diferentes intervenciones terapéuticas incluyendo oxigenoterapia, ventilación mecánica, drenaje pleural o drenaje del neumomediastino (Puri & Dingemann, 2017; Tachibana et al., 2019; Walker et al., 2018).

PRINCIPALES AFECCIONES DE LAS VÍAS AÉREAS SUPERIORES

Anomalías congénitas: Atresia de coanas

La atresia de coanas es una anomalía congénita caracterizada por la obstrucción de las coanas, impidiendo la comunicación entre la cavidad nasal y la nasofaringe. Puede ser unilateral o bilateral, siendo esta última más grave, ya que los recién nacidos son respiradores nasales obligados, debido a la anatomía y fisiología de sus vías respiratorias. Sus estructuras orofaríngeas y la posición alta de la laringe, en los primeros meses de vida, limitan la capacidad de respirar por la boca de manera eficiente. Además, el reflejo de deglución y succión es predominante en esta etapa, lo que dificulta la respiración oral. Esta adaptación les permite alimentarse sin comprometer la ventilación.

Clínicamente, la forma bilateral de la atresia de coanas se manifiesta con dificultad respiratoria severa y cianosis. El diagnóstico se confirma mediante la imposibilidad de pasar una sonda nasogástrica y con estudios de imagen como la tomografía computarizada. El tratamiento definitivo es quirúrgico (Figura 2), mediante la corrección de la obstrucción y la colocación de tutores nasales para prevenir la reestenosis (Kwong, 2015; Ouattassi et al., 2023).



Figura 2. Tratamiento atresia de coanas. Adaptado de Silva Rueda, R., & Bretón Vargas, M. L. (2007). Atresia de coanas. Reporte de caso. *Revista Med*, 15(1), 129–133. <https://www.redalyc.org/pdf/910/91015115.pdf>

Presencia de cuerpos extraños

Los niños suelen introducirse en la nariz pequeños objetos como juguetes, papel o alimentos, lo que provoca obstrucción nasal, estornudos y malestar. Entre las posibles consecuencias destacan: irritación, inflamación, infección con secreción purulenta, dolor, aspiración y/o necrosis tisular. Para evitar complicaciones, es fundamental retirar el cuerpo extraño rápidamente, utilizando anestesia local y herramientas como pinzas o aspiración nasal (Morris et al., 2018; Tasche & Chang, 2017).

Epistaxis

Las hemorragias nasales, o epistaxis, son un motivo frecuente de consulta en la infancia, con una mayor incidencia en niños menores de 10 años. La epistaxis en niños se debe principalmente a factores locales, aunque pueden existir causas sistémicas subyacentes. Entre las causas más comunes se encuentran (Yan & Goldman, 2021):

- *Traumatismos nasales*: manipulación de la nariz (hurgarse), golpes o caídas.
- *Cuerpos extraños*: frecuente en niños pequeños que introducen objetos en la nariz.
- *Procesos inflamatorios*: rinitis alérgica, sinusitis o infecciones virales que afectan la mucosa nasal.
- *Malformaciones vasculares congénitas*: telangiectasia hemorrágica hereditaria o hemangiomas.

La mayoría de los episodios de epistaxis tienen su origen en el plexo de Kiesselbach, una red vascular localizada en el tabique anterior, donde confluyen ramas de la arteria carótida interna y externa.

El tratamiento de la epistaxis consiste en mantener al niño en una posición semierecta, con la cabeza inclinada hacia adelante para evitar la aspiración de sangre y aplicar compresión firme de las alas nasales con los dedos durante al menos 5-10 minutos. Si el sangrado no se detiene con compresión, se puede recurrir al taponamiento nasal anterior (si el origen es en la parte frontal) o posterior (si la hemorragia proviene de zonas más profundas). En casos recurrentes o cuando se identifica un punto sangrante, se recomienda la cauterización con nitrato de plata para prevenir nuevos episodios (Tunkel et al., 2020).

Faringoamigdalitis aguda

La faringoamigdalitis aguda es una de las infecciones más frecuentes en la infancia y representa un motivo común de consulta pediátrica. Se trata de un proceso inflamatorio de la faringe y las amígdalas, generalmente de origen viral, aunque en algunos casos puede ser causado por bacterias (Giraldez-García et al., 2011).

La sintomatología en la faringoamigdalitis varía dependiendo de la etiología (Sykes et al., 2020):

- Faringoamigdalitis viral: Congestión nasal, tos, disfonía, dolor de garganta leve y fiebre baja o ausente.
- Faringoamigdalitis bacteriana: Dolor de garganta intenso y de inicio súbito, fiebre alta ($>38.5^{\circ}\text{C}$), exudado blanquecino en las amígdalas, adenopatías cervicales dolorosas y ausencia de tos.

El diagnóstico diferencial entre infección viral y bacteriana es clave para evitar el uso innecesario de antibióticos. En caso de duda, se puede recurrir al cultivo de la faringe o a la determinación rápida del antígeno del estreptococo. El tratamiento se basa en el manejo sintomático: antipiréticos y analgésicos, hidratación y reposo. En caso de infección bacteriana, será necesario el tratamiento antibiótico, usándose principalmente penicilina o amoxicilina (Pellegrino et al., 2023).

Hipertrofia de adenoides y amígdala faríngea

Los adenoides son tejido linfático presente en vías respiratorias altas. El aumento de tamaño

puede obstruir las trompas de Eustaquio e impedir la eliminación del moco por la nariz. Entre la sintomatología se encuentra: respiración bucal, rinitis con secreción nasal persistente, halitosis, disminución del olfato y el gusto, y pérdida de audición (presencia de líquido en oído medio por la obstrucción de Trompas de Eustaquio).

Si los adenoides y las amígdalas palatinas aumentan de tamaño considerablemente, dan lugar a una incapacidad para respirar por la boca durante el sueño, roncando, y pueden darse signos de dificultad respiratoria (apnea del sueño por obstrucción). En casos graves, está indicada la adenoidectomía (Pellegrino et al., 2023).

Laringitis

La laringitis es la infección obstructiva de la vía aérea superior más frecuente, afectando principalmente a infantes entre 6 meses y 3 años. La laringitis puede clasificarse en: *viral* (la más común, cede a las 48 horas) y *espasmódica* (se caracteriza por episodios nocturnos de obstrucción laríngea de aparición súbita, con tendencia a recurrir en niños predispuestos). Más concretamente, los virus parainfluenza tipo 1 y 2 son los patógenos más frecuentes en infecciones virales. La laringitis suele comenzar con síntomas inespecíficos de infección respiratoria alta (rinorrea, febrícula), que progresan en pocas horas a tos perruna o metálica, intensa y seca, afonía, estridor inspiratorio, dificultad respiratoria y empeoramiento nocturno, con episodios súbitos de tos y estridor (Mazurek et al., 2019; Tulunay, 2008; Ventosa-Rosquelles & Luaces-Cubells, 2020).

El manejo depende de la gravedad del cuadro (Mazurek et al., 2019; Tulunay, 2008; Ventosa-Rosquelles & Luaces-Cubells, 2020):

- *Medidas generales*: ambiente tranquilo para reducir el llanto y la angustia (el estrés puede agravar la dificultad respiratoria), exposición a aire frío (alivia los síntomas leves) e hidratación adecuada para evitar el espesamiento de las secreciones.
- *Tratamiento farmacológico*: El tratamiento de elección, por su rápida acción antiinflamatoria, son los corticoides. En casos moderados-graves es recomendable la adrenalina nebulizada, ya que tiene un efecto rápido vasoconstrictor y de reducción del edema, aunque puede haber recaída a las 2 horas tras el uso.

AFECCIONES DE LAS VÍAS AÉREAS INFERIORES

Bronquiolitis

La bronquiolitis es la enfermedad más frecuente del tracto respiratorio inferior en niños menores de 2 años, con un pico de incidencia entre los 3 y 6 meses de vida. Se trata de una infección de etiología viral caracterizada por inflamación y obstrucción de las vías aéreas pequeñas. Su mayor incidencia se observa durante los meses fríos, con picos epidémicos en otoño e invierno. El principal agente etiológico es el virus respiratorio sincitial (VRS), responsable de la mayoría de los casos. Los factores de riesgo son: edad menor de 3 meses (mayor vulnerabilidad pulmonar), prematuridad (<35 semanas de gestación), enfermedad pulmonar crónica, cardiopatías congénitas, inmunodepresión, exposición al humo del tabaco y hermanos en edad escolar o asistencia a guardería. La lactancia materna prolongada se ha identificado como un factor protector al reforzar

la inmunidad del lactante (Dalziel et al., 2022; Li et al., 2022).

Actualmente, de forma sistemática, en Andalucía se indica una dosis de vacunación con anticuerpo monoclonal anti-VRS (NISERVIMAB) a todos los menores de 6 meses para prevenir la enfermedad (Consejería de Salud y Consumo, 2024).

Con respecto a la sintomatología, el VRS actúa infectando el epitelio de las vías respiratorias, provocando:

- Inflamación y edema bronquiolar.
- Destrucción del epitelio ciliado, lo que dificulta la eliminación del moco.
- Hipersecreción de moco, favoreciendo la obstrucción bronquial.
- Broncoespasmo y atrapamiento aéreo, con alteración del intercambio gaseoso.

Estos mecanismos llevan a hipoxia, dificultad respiratoria y, en casos graves, insuficiencia respiratoria aguda, necesitando ingreso hospitalario.

Según las formas de presentación de la bronquiolitis, se diferencia en (Li et al., 2022):

- **Leve:** Los síntomas se desarrollan lentamente y disminuyen entre el cuarto y el sexto día. Se inicia con tos espasmódica, cierta cianosis, secreción nasal, estornudos, alteración de la temperatura, irritabilidad y dificultad respiratoria leve. Puede aparecer vómitos, rechazo del alimento y falta de succión.
- **Grave:** Es de aparición brusca y los primeros síntomas consisten en trastornos respiratorios con aumento de la frecuencia respiratoria, hiperextensión torácica, cianosis, aleteo nasal, empleo de los músculos accesorios, auscultación de sibilancias y crisis de apnea. También pueden darse afectaciones gastrointestinales como vómitos, diarreas y distensión abdominal.

Neumonías

La neumonía es una infección del parénquima pulmonar que puede afectar a niños de todas las edades, aunque es más frecuente en los primeros años de vida. La etiología de la neumonía depende de la edad del paciente. En menores de 5 años la mayoría de las neumonías son virales, siendo el patógeno más prevalente en lactantes el VRS, y en niños de mayor edad la parainfluenza, la influenza, el adenovirus, el rinovirus y el coronavirus. En mayores de 5 años la etiología más frecuente es la bacteriana, siendo la más frecuente el *Streptococcus pneumoniae* (Mani, 2018).

Por otro lado, según el entorno en el que se adquiere la infección, la neumonía se clasifica en: neumonía adquirida en la comunidad (NAC) (más frecuente, afectando a niños que no han estado hospitalizados en los últimos 7 días o que desarrollan la infección en las primeras 48 horas tras el ingreso hospitalario) (Davies, 2003) y neumonía nosocomial o intrahospitalaria (se adquiere tras 48 horas de ingreso hospitalario o después de haber recibido ventilación mecánica) (Jiang et al., 2019).

Las manifestaciones clínicas pueden variar en función de la edad, germen implicado y la presencia o no de patología de base previa. En los lactantes, aparecen síntomas generales, fiebre y posteriormente, los síntomas respiratorios. En niños de más edad, suelen existir signos

respiratorios al inicio del cuadro clínico. Las manifestaciones más importantes son: mal estado general, fiebre alta y alteraciones respiratorias como la taquipnea, retracción esternal, aleteo nasal, estertores y cianosis. También suelen aparecer trastornos gastrointestinales como náuseas, vómitos, distensión abdominal, anorexia y rechazo del alimento. La confirmación diagnóstica se realiza mediante la exploración radiológica, y su tratamiento consiste en la administración de antibioterapia (Kevat et al., 2022).

Asma

El asma es una enfermedad inflamatoria crónica que afecta las vías respiratorias inferiores, en particular los bronquios. Esta inflamación persistente genera hiperreactividad bronquial, lo que provoca episodios recurrentes de disnea, sibilancias, tos y sensación de opresión torácica. La gravedad y la frecuencia de estos episodios dependen del grado de inflamación y del nivel de obstrucción bronquial (Gillissen & Paparoupa, 2015).

El asma es una enfermedad de hipersensibilidad tipo I, caracterizada por dos fases principales (Gillissen & Paparoupa, 2015):

- *Fase de sensibilización.* La exposición inicial al alérgeno genera la producción de IgE, que se une a mastocitos y basófilos.
- *Fase de reexposición.* Al entrar nuevamente en contacto con el alérgeno, los mastocitos y basófilos se degranulan, liberando mediadores inflamatorios como histamina, leucotrienos y prostaglandinas, lo que provoca broncoconstricción, edema e hipersecreción de moco.

El asma pediátrica puede dividirse en diferentes subtipos, según su mecanismo fisiopatológico y los factores desencadenantes (Pezeshki et al., 2023):

- **Asma alérgica:** tipo más frecuente, mediado por una respuesta inmunológica en la que la inmunoglobulina E (IgE) desempeña un papel clave. Se manifiesta desde la infancia hasta la edad adulta y suele asociarse con antecedentes familiares de enfermedades atópicas como la rinitis alérgica o la dermatitis atópica. Los principales desencadenantes son: ácaros del polvo, pelo de animales domésticos, polen, esporas y ciertos alérgenos.
- **Asma no alérgica:** no mediada por IgE y los factores desencadenantes son: ejercicio físico, cambios de temperatura/ humedad, infecciones respiratorias virales, estrés emocional o contaminantes ambientales.

El diagnóstico es principalmente clínico. En niños mayores de 6 años se prefiere realizar una espirometría, para apoyar el diagnóstico y hacer evidente la reversibilidad de la obstrucción del flujo aéreo, después de la administración de un broncodilatador de acción rápida (Porsbjerg et al., 2023; Tse et al., 2013). En pacientes con asma persistente deben realizarse pruebas cutáneas (prick test) o IgE específica para evaluar la sensibilización, principalmente a los alérgenos y alimentos que pueden actuar como desencadenantes de las crisis (Porsbjerg et al., 2023).

El manejo del asma incluye tanto el tratamiento farmacológico como medidas educativas para mejorar la adherencia a la terapia y evitar crisis. Los fármacos se dividen en medicación de rescate (broncodilatadores para el alivio de síntomas según las necesidades) y medicación de control (uso

diario a largo plazo) (Reddel et al., 2022).

FIBROSIS QUÍSTICA

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Esta mutación provoca una alteración en la función de la proteína CFTR, que regula el transporte de iones cloruro (Cl-) en las membranas epiteliales y afecta indirectamente el movimiento de sodio (Na⁺) y agua (Diab Cáceres & Zamarrón de Lucas, 2023). Como resultado, se genera un moco anormalmente espeso y viscoso afectando a diversos órganos, incluyendo (Wiehe & Arndt, 2010):

- *Sistema respiratorio*: La producción excesiva de secreciones espesas produce una tos seca y áspera, que posteriormente se vuelve húmeda y productiva, dando lugar a una tos crónica y a neumonías de repetición. Las secreciones pueden causar obstrucciones importantes. Cuando la enfermedad está avanzada aparece hipoxemia e hipertensión pulmonar.
- *Páncreas*: La obstrucción de los conductos pancreáticos impide la liberación de enzimas digestivas, lo que ocasiona malabsorción de grasas y proteínas, generando diarrea esteatorreica, déficit de vitaminas liposolubles (A, D, E, K) y desnutrición. Además, las alteraciones pancreáticas pueden ocasionar diabetes mellitus, por una afectación de las células beta del páncreas.
- *Intestino*: Los recién nacidos con FQ presentan obstrucción de meconio o íleo meconial en las primeras horas de vida.
- *Hígado*: Se observa cirrosis biliar secundaria por obstrucción de los conductos biliares.
- *Glándulas sudoríparas*: Aumento de la concentración de sodio y cloro en el sudor, manifestándose con sabor salado en la piel, predisposición a deshidratación y alteraciones electrolíticas.
- *Sistema reproductor*. La ausencia congénita de conductos deferentes provoca azoospermia e infertilidad en varones. En mujeres puede aparecer amenorrea.

Otras manifestaciones de este trastorno serían: escasa ganancia de peso, dedos “en palillos de tambor”, fatiga, debilidad y anemia hemolítica (Wiehe & Arndt, 2010).

El diagnóstico de la FQ se realiza a través del test del sudor, midiendo la concentración de cloruro en el sudor y confirmando el diagnóstico cuando aparecen concentraciones >60 mmol/L (Gokdemir & Karadag, 2021).

En cuanto al tratamiento, esta patología implica un tratamiento multidisciplinar que aborde cada uno de los sistemas afectados.

REFERENCIAS

- Alhassen, Z., Vali, P., Guglani, L., Lakshminrusimha, S., & Ryan, R. M. (2021). Recent Advances in Pathophysiology and Management of Transient Tachypnea of Newborn. *Journal of Perinatology : Official Journal of the California Perinatal Association*, 41(1), 6–16. <https://doi.org/10.1038/s41372-020-0757-3>
- Choi, H. J., & Kim, Y. H. (2016). Apparent life-threatening event in infancy. *Korean Journal of Pediatrics*, 59(9), 347–354. <https://doi.org/10.3345/kjp.2016.59.9.347>
- Consejería de Salud y Consumo. (2024). *Programa de Prevención de Infección por Virus Respiratorio Sinticial (VRS) con NISERVIMAB*. https://www.andavac.es/wp-content/uploads/instrucciones/Instruccion_Prevencion_VRS_Nirsevimab_Andalucia_cambios_resaltados.pdf
- Coto-Cotallo, G. D., López-Sastre, J., Fernández-Colomer, B., Álvarez-Caro, F., & Ibáñez-Fernández, A. (2023). Recién nacido a término con dificultad respiratoria: enfoque diagnóstico y terapéutico. *Protocolos de la Sociedad Española de Neonatología*, 285–305.
- Dalziel, S. R., Haskell, L., O'Brien, S., Borland, M. L., Plint, A. C., Babl, F. E., & Oakley, E. (2022). Bronchiolitis. *The Lancet*, 400(10349), 392–406. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(22\)01016-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(22)01016-9)
- Davies, H. D. (2003). Community-acquired pneumonia in children. *Paediatrics & Child Health*, 8(10), 616–619. <https://doi.org/10.1093/pch/8.10.616>
- Diab Cáceres, L., & Zamarrón de Lucas, E. (2023). Cystic fibrosis: Epidemiology, clinical manifestations, diagnosis and treatment. *Medicina Clínica (English Edition)*, 161(9), 389–396. <https://doi.org/10.1016/j.medcle.2023.06.013>
- Gillissen, A., & Paparoupa, M. (2015). Inflammation and infections in asthma. *The Clinical Respiratory Journal*, 9(3), 257–269. <https://doi.org/10.1111/crj.12135>
- Giraldez-Garcia, C., Rubio, B., Gallegos-Braun, J. F., Imaz, I., Gonzalez-Enriquez, J., & Sarria-Santamera, A. (2011). Diagnosis and management of acute pharyngitis in a paediatric population: a cost-effectiveness analysis. *European Journal of Pediatrics*, 170(8), 1059–1067. <https://doi.org/10.1007/s00431-011-1410-0>
- Gokdemir, Y., & Karadag, B. T. (2021). Sweat Testing and Recent Advances. *Frontiers in Pediatrics*, 9, 649904. <https://doi.org/10.3389/fped.2021.649904>
- Hedstrom, A. B., Gove, N. E., Mayock, D. E., & Batra, M. (2018). Performance of the Silverman Andersen Respiratory Severity Score in predicting PCO₂ and respiratory support in newborns: a prospective cohort study. *Journal of Perinatology : Official Journal of the California Perinatal Association*, 38(5), 505–511. <https://doi.org/10.1038/s41372-018-0049-3>
- Huang, Y.-S., Hsu, J.-F., Paiva, T., Chin, W.-C., Chen, I.-C., & Guilleminault, C. (2019). Sleep-disordered breathing, craniofacial development, and neurodevelopment in premature infants: a 2-year follow-up study. *Sleep Medicine*, 60, 20–25. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2018.10.015>
- Instituto Mexicano de la Seguridad Social. (2016). *Guía de Práctica Clínica: Diagnóstico y Tratamiento de la Taquipnea Transitoria del Recién Nacido* (Evidencias).

- Jiang, L., Mu, D., Zhang, L., Gui, G., Duan, Y., & Wan, C. (2019). Antibiotics for hospital-acquired pneumonia in children. In *The Cochrane Database of Systematic Reviews* (Vol. 2019, Issue 3). <https://doi.org/10.1002/14651858.CD012239.pub2>
- Jovandaric, M. Z., Milenkovic, S. J., Dotlic, J., Babovic, I. R., Jestrovic, Z., Milosevic, B., Culjic, M., & Babic, S. (2022). Neonatal Pneumothorax Outcome in Preterm and Term Newborns. *Medicina (Kaunas, Lithuania)*, 58(7). <https://doi.org/10.3390/medicina58070965>
- Kelly, C. E., Ooi, W. L., Yang, J. Y.-M., Chen, J., Adamson, C., Lee, K. J., Cheong, J. L. Y., Anderson, P. J., Doyle, L. W., & Thompson, D. K. (2018). Caffeine for apnea of prematurity and brain development at 11 years of age. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 5(9), 1112–1127. <https://doi.org/10.1002/acn3.628>
- Kevat, P. M., Morpeth, M., Graham, H., & Gray, A. Z. (2022). A systematic review of the clinical features of pneumonia in children aged 5-9 years: Implications for guidelines and research. *Journal of Global Health*, 12, 10002. <https://doi.org/10.7189/jogh.12.10002>
- Kwong, K. M. (2015). Current Updates on Choanal Atresia. *Frontiers in Pediatrics*, 3, 52. <https://doi.org/10.3389/fped.2015.00052>
- Li, Y., Wang, X., Blau, D. M., Caballero, M. T., Feikin, D. R., Gill, C. J., Madhi, S. A., Omer, S. B., Simões, E. A. F., Campbell, H., Pariente, A. B., Bardach, D., Bassat, Q., Casalegno, J.-S., Chakhunashvili, G., Crawford, N., Danilenko, D., Do, L. A. H., Echavarria, M., ... Nair, H. (2022). Global, regional, and national disease burden estimates of acute lower respiratory infections due to respiratory syncytial virus in children younger than 5 years in 2019: a systematic analysis. *Lancet*, 399(10340), 2047–2064. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(22\)00478-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(22)00478-0)
- Malar, M., & Kodi S, M. (2014). Transient Tachypnea of Newborn (TTN): An Overview. *International Journal of Nursing Education and Research*, 2.
- Mani, C. S. (2018). Acute Pneumonia and Its Complications. *Principles and Practice of Pediatric Infectious Diseases*, 238-249.e4. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-40181-4.00034-7>
- Mazurek, H., Bręborowicz, A., Doniec, Z., Emeryk, A., Krenke, K., Kulus, M., & Zielnik-Jurkiewicz, B. (2019). Acute subglottic laryngitis. Etiology, epidemiology, pathogenesis and clinical picture. *Advances in Respiratory Medicine*, 87(5), 308–316. <https://doi.org/10.5603/ARM.2019.0056>
- Ministerio de Sanidad (Delegación Territorial de Melilla). (2024). *Manual de Técnicas y Procedimientos de Enfermería en la Unidad de Neonatología* (Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (ed.)).
- Morris, S., Osborne, M. S., & McDermott, A. L. (2018). Will children ever learn? Removal of nasal and aural foreign bodies: a study of hospital episode statistics. *Annals of the Royal College of Surgeons of England*, 100(8), 1–3. <https://doi.org/10.1308/rcsann.2018.0115>
- Ouattassi, N., Wissam, El., Asmae, A., Zaki, Z., & El Alami, M. N. (2023). Current Management of Congenital Choanal Atresia: Literature Review. *Indian Journal of Otolaryngology and Head and Neck Surgery : Official Publication of the Association of Otolaryngologists of India*, 75(3),

2227–2234. <https://doi.org/10.1007/s12070-022-03398-2>

- Patrinos, M. E., & Martin, R. J. (2017). Apnea in the term infant. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*, 22(4), 240–244. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.siny.2017.04.003>
- Pellegrino, R., Timitilli, E., Verga, M. C., Guarino, A., Iacono, I., Dello, Scotese, I., Tezza, G., Dinardo, G., Riccio, S., Pellizzari, S., Iavarone, S., Lorenzetti, G., Simeone, G., Bergamini, M., Donà, D., Pierantoni, L., Garazzino, S., Esposito, S., Venturini, E., ... Chiappini, E. (2023). Acute pharyngitis in children and adults: descriptive comparison of current recommendations from national and international guidelines and future perspectives. *European Journal of Pediatrics*, 182(12), 5259–5273. <https://doi.org/10.1007/s00431-023-05211-w>
- Pezeshki, P. sadat, Nowroozi, A., Razi, S., & Rezaei, N. (2023). Chapter 2 - Asthma and Allergy. In *Clinical Immunology* (pp. 47–122). Academic Press. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/B978-0-12-818006-8.00002-5>
- Porsbjerg, C., Melén, E., Lehtimäki, L., & Shaw, D. (2023). Asthma. *The Lancet*, 401(10379), 858–873. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(22\)02125-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(22)02125-0)
- Puri, P., & Dingemann, J. (2017). Pulmonary Air Leaks of the Neonate BT - Pediatric Surgery. *Pediatric Surgery*, 1–9 https://doi.org/10.1007/978-3-642-38482-0_54-1
- Reddel, H. K., Bacharier, L. B., Bateman, E. D., Brightling, C. E., Brusselle, G. G., Buhl, R., Cruz, A. A., Duijts, L., Drazen, J. M., FitzGerald, J. M., Fleming, L. J., Inoue, H., Ko, F. W., Krishnan, J. A., Levy, M. L., Lin, J., Mortimer, K., Pitrez, P. M., Sheikh, A., ... Boulet, L.-P. (2022). Global Initiative for Asthma Strategy 2021: Executive Summary and Rationale for Key Changes. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 205(1), 17–35. <https://doi.org/10.1164/rccm.202109-2205PP>
- Rodríguez-Pérez, J., Cabrera-Lafuente, M., & Sanchez-Torres, A. M. (2023). Apnea en el periodo neonatal. *Protocolos de la Sociedad Española de Neonatología*, 1: 311–314).
- Sykes, E. A., Wu, V., Beyea, M. M., Simpson, M. T. W., & Beyea, J. A. (2020). Pharyngitis: Approach to diagnosis and treatment. *Canadian Family Physician Medecin de Famille Canadien*, 66(4), 251–257.
- Tachibana, Y., Taniguchi, H., Kondoh, Y., Kataoka, K., Hamada, N., Hashiguchi, T., Ichikado, K., Kishaba, T., Sato, S., Udo, E., Hashisako, M., & Fukuoka, J. (2019). Pulmonary interstitial emphysema is a risk factor for poor prognosis and a cause of air leaks. *Respiratory Investigation*, 57(5), 444–450. <https://doi.org/10.1016/j.resinv.2019.03.008>
- Tasche, K. K., & Chang, K. E. (2017). Otolaryngologic Emergencies in the Primary Care Setting. *The Medical Clinics of North America*, 101(3), 641–656. <https://doi.org/10.1016/j.mcna.2016.12.009>
- Tse, S. M., Gold, D. R., Sordillo, J. E., Hoffman, E. B., Gillman, M. W., Rifas-Shiman, S. L., Fuhlbrigge, A. L., Tantisira, K. G., Weiss, S. T., & Litonjua, A. A. (2013). Diagnostic accuracy of the bronchodilator response in children. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 132(3), 554–559.e5. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2013.03.031>

- Tulunay, O. E. (2008). Laryngitis--diagnosis and management. *Otolaryngologic Clinics of North America*, 41(2), 437–451, ix. <https://doi.org/10.1016/j.otc.2007.11.012>
- Tunkel, D. E., Anne, S., Payne, S. C., Ishman, S. L., Rosenfeld, R. M., Abramson, P. J., Alikhaani, J. D., Benoit, M. M., Bercovitz, R. S., Brown, M. D., Chernobilsky, B., Feldstein, D. A., Hackell, J. M., Holbrook, E. H., Holdsworth, S. M., Lin, K. W., Lind, M. M., Poetker, D. M., Riley, C. A., ... Monjur, T. M. (2020). Clinical Practice Guideline: Nosebleed (Epistaxis). *Otolaryngology--Head and Neck Surgery : Official Journal of American Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 162(1_suppl), S1–S38. <https://doi.org/10.1177/0194599819890327>
- Ventosa-Rosquelles, P., & Luaces-Cubells, C. (2020). Diagnóstico y tratamiento de la laringitis en Urgencias. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 75–82.
- Walker, S. P., Bibby, A. C., Halford, P., Staddon, L., White, P., & Maskell, N. A. (2018). Recurrence rates in primary spontaneous pneumothorax: a systematic review and meta-analysis. *The European Respiratory Journal*, 52(3), 1800864. <https://doi.org/10.1183/13993003.00864-2018>
- Wiehe, M., & Arndt, K. (2010). Cystic fibrosis: a systems review. *AANA Journal*, 78(3), 246–251.
- Yan, T., & Goldman, R. D. (2021). Recurrent epistaxis in children. *Canadian Family Physician Medecin de Famille Canadien*, 67(6), 427–429. <https://doi.org/10.46747/cfp.6706427>



CAPÍTULO 5: PATOLOGÍA CARDIACA

Flavia Saraçol Vignol

Tiago Jerónimo Dos Santos

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades cardiovasculares representan una causa importante de morbilidad en la infancia, con impacto directo en el desarrollo y calidad de vida del niño. Se dividen en dos grandes grupos: cardiopatías congénitas, presentes desde el nacimiento, y enfermedades cardiovasculares adquiridas. El diagnóstico precoz, el tratamiento oportuno y el seguimiento clínico son fundamentales para prevenir complicaciones a largo plazo. En este contexto, el rol del profesional de enfermería es clave: desde la identificación de signos de alarma hasta el acompañamiento en tratamientos, cuidados postquirúrgicos y orientación a las familias.

Este capítulo aborda las principales patologías cardíacas pediátricas desde una perspectiva clínico-práctica, destacando aspectos de fisiopatología, manifestaciones, cuidados de enfermería y enfoques terapéuticos aplicados al entorno asistencial pediátrico.

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Las cardiopatías congénitas son malformaciones estructurales del corazón presentes desde el nacimiento, que pueden afectar las paredes cardíacas, válvulas o vasos sanguíneos, interfiriendo con el flujo sanguíneo o la función del corazón.

Estas patologías presentan alta incidencia entre las enfermedades crónicas no transmisibles, con una prevalencia global de 8 por cada 1000 nacidos vivos, y un ligero predominio masculino. Representan 27 de cada 1000 muertes fetales y solo el 15 % de los casos graves se detectan durante la etapa prenatal (Akil et al., 2024).

Su gravedad varía desde defectos leves, que no requieren tratamiento, hasta condiciones que exigen intervención quirúrgica urgente. Los síntomas más comunes incluyen soplo cardíaco, cianosis, dificultad para alimentarse, fatiga, disnea y escasa ganancia de peso.

Según el impacto en la oxigenación sanguínea, se clasifican en:

- No cianóticas, donde no hay mezcla significativa de sangre desoxigenada en la circulación sistémica.
- Cianóticas, que provocan hipoxemia con manifestaciones como coloración azulada de piel y mucosas.

La evaluación precoz por parte del cardiólogo pediátrico es esencial incluso en casos leves, ya que pueden implicar riesgo de complicaciones futuras (Valentín Rodríguez, 2018).

Cardiopatías congénitas no cianóticas

Las cardiopatías no cianóticas son aquellas en las que, a pesar de existir una malformación

estructural en el corazón, no se produce cianosis en el recién nacido o lactante. Esto se debe a que la sangre oxigenada continúa circulando hacia los tejidos periféricos, aunque con un flujo anómalo. Estas patologías suelen diagnosticarse en los primeros meses o años de vida y, en muchos casos, pueden corregirse mediante intervenciones quirúrgicas o tratamiento médico especializado (Valentín Rodríguez, 2018).

Entre las cardiopatías no cianóticas más frecuentes se encuentran:

Comunicación interventricular (CIV)

La CIV es el defecto congénito más frecuente. Consiste en una abertura entre los ventrículos derecho e izquierdo, que altera el flujo normal de sangre entre el corazón y los pulmones (figura 1). En este caso, la sangre oxigenada retorna a los pulmones en lugar de circular hacia el cuerpo, lo que provoca una mezcla con sangre desoxigenada. Este fenómeno aumenta la presión pulmonar y obliga al corazón a esforzarse más para bombear sangre (Mayo Clinic, 2023).

Muchas CIV pequeñas se cierran espontáneamente. Sin embargo, los defectos medianos o grandes pueden requerir cirugía en una etapa temprana de la vida para prevenir complicaciones. Suele manifestarse precozmente mediante un soplo cardíaco intenso, detectado durante los controles pediátricos. El seguimiento por parte de un cardiólogo pediátrico es esencial.

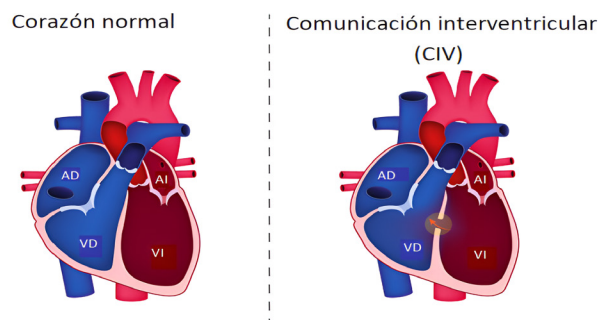


Figura 1: Esquema de la anatomía de un corazón normal y un corazón con una comunicación interventricular. Adaptado de Asociación Española de Pediatría (2023).

Comunicación interauricular (CIA)

La CIA, también conocida como comunicación interatrial, es un defecto congénito que se caracteriza por la presencia de una abertura anómala en el tabique que separa las aurículas derecha e izquierda (Figura 2). Esta comunicación permite que la sangre fluya de una aurícula a otra, provocando una sobrecarga de volumen en el ventrículo derecho y un aumento del flujo pulmonar, alterando la hemodinámica normal (García-Peña & Mendoza, 2018).

Aunque algunas personas con CIA pueden ser asintomáticas, esta malformación puede dar lugar a complicaciones si no se trata adecuadamente. Los síntomas dependen del tamaño del defecto y de la cantidad de sangre que pasa entre aurículas. El seguimiento periódico por parte del cardiólogo pediátrico es imprescindible.

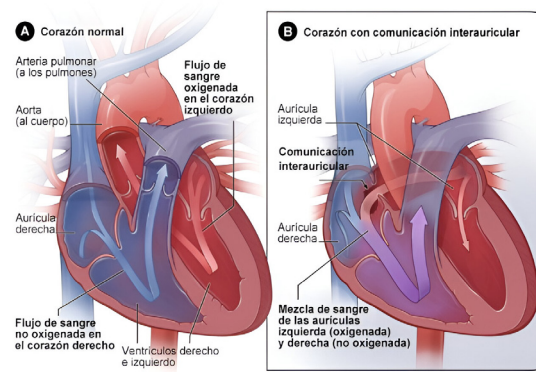


Figura 2: Esquema de la anatomía de un corazón normal (A) y un corazón con una comunicación interauricular (B). Adaptado de National Heart, Lung, and Blood Institute, (2022).

Estenosis Aórtica

La estenosis aórtica es una afección en la que la válvula aórtica encargada de regular el flujo sanguíneo entre el corazón y la aorta se encuentra estrechada o rígida (Figura 3). Esta obstrucción dificulta el paso adecuado de sangre hacia el cuerpo, sobrecargando el corazón y generando problemas de circulación.

Los síntomas varían según la severidad del estrechamiento e incluyen disnea, síncope y fatiga extrema. El tratamiento depende de la gravedad: si bien se pueden utilizar medicamentos para controlar los síntomas, no corrigen la anomalía estructural. En casos severos, puede ser necesario reemplazar la válvula aórtica por una prótesis mecánica o biológica (Sánchez et al., 2020).

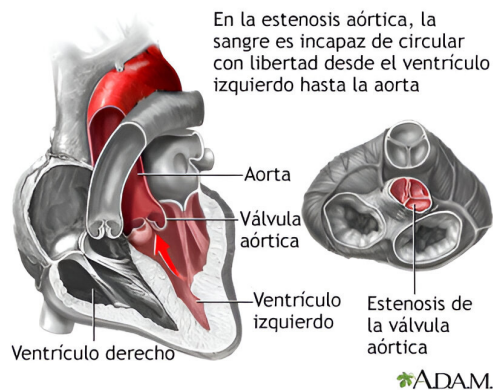


Figura 3: Esquema de la anatomía de un corazón con una estenosis de la válvula aórtica. Adaptado de MedlinePlus. (2024).

Coartación de Aorta

La coartación de la aorta es una malformación congénita caracterizada por un estrechamiento del arco aórtico, generalmente en la inserción del ductus arterioso (Figura 4). Puede variar desde una constricción leve hasta una hipoplasia grave del arco aórtico (Gómez-Montes et al., 2022).

Los síntomas dependen de la severidad del estrechamiento e incluyen hipertensión, debilidad de los pulsos periféricos, fatiga y retraso en el crecimiento. En algunos casos, la sintomatología puede ser leve; en otros, puede comprometer gravemente la vida del lactante.

La detección precoz a través del cribado neonatal, como la pulsioximetría en las primeras horas

de vida, es clave para la identificación de esta patología antes de que se presenten complicaciones graves (Sánchez Luna et al., 2021). El diagnóstico se confirma mediante ecocardiografía o resonancia magnética, y el tratamiento puede ser médico, quirúrgico o por cateterismo.

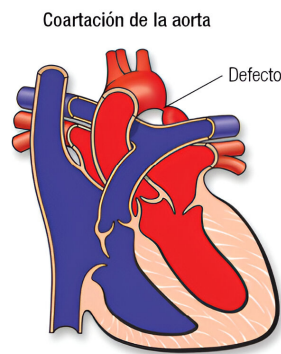


Figura 4: Esquema de la anatomía de un corazón con una coartación de aorta. Adaptado de American Heart Association. (2023).

Persistencia del Conducto Arterioso (PCA)

El conducto arterioso es una estructura fetal que conecta la arteria pulmonar con la aorta. En condiciones normales, se cierra poco después del nacimiento (Figura 5). La persistencia del conducto arterioso produce un cortocircuito de sangre desde la aorta a la arteria pulmonar, lo que puede derivar en insuficiencia cardíaca si no se corrige a tiempo (MSD Manual, 2023).

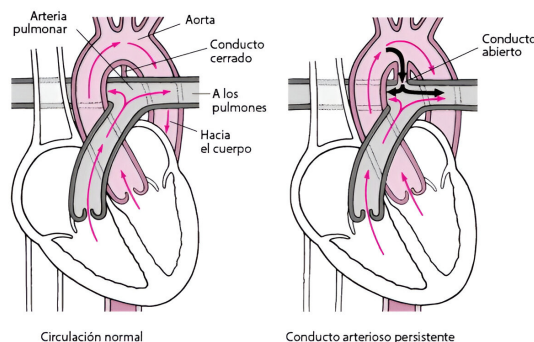


Figura 5: Esquema de la anatomía de un corazón normal y un corazón con una PCA. Adaptado de MSD Manual (2023).

El diagnóstico se realiza mediante auscultación de un soplo característico y confirmación ecográfica. Algunas PCA se cierran espontáneamente; otras requieren tratamiento farmacológico (como indometacina) o intervención quirúrgica. En las unidades neonatales, los profesionales de enfermería deben estar preparados para proporcionar cuidados especializados durante el periodo pre y postoperatorio, así como ofrecer apoyo emocional a las familias.

En relación al cribado neonatal, la Sociedad Española de Neonatología recomienda aplicar pulsioximetría entre las 6 y 24 horas de vida para detectar cardiopatías congénitas críticas como la PCA. Se aconseja medir saturaciones pre y posductales con dispositivos adaptados a neonatos. Un resultado positivo ($<90\%$ o diferencia $>3\%$ entre extremidades) debe motivar evaluación clínica inmediata (Sánchez Luna et al., 2021).

Cardiopatías congénitas cianóticas

Las cardiopatías congénitas cianóticas se caracterizan por permitir la mezcla de sangre venosa (desoxigenada) con la circulación sistémica, lo que provoca hipoxemia y, clínicamente, cianosis. Estas afecciones suelen diagnosticarse en el periodo neonatal o en los primeros meses de vida. Los signos más comunes incluyen coloración azulada de piel y mucosas, dificultad respiratoria, fatiga durante la alimentación y escasa ganancia ponderal.

Tetralogía de Fallot

Es una de las cardiopatías cianóticas más conocidas y se compone de cuatro defectos anatómicos (Valentín Rodríguez, 2018) (Figura 6):

- Estenosis pulmonar
- Comunicación interventricular (CIV)
- Cabalgamiento de la aorta
- Hipertrofia del ventrículo derecho

Los síntomas principales son: cianosis progresiva, fatiga y soplo cardíaco característico.

El tratamiento es quirúrgico y suele realizarse en los primeros meses de vida. Durante la cirugía, se corrige la CIV y se amplía la vía de salida del ventrículo derecho (válvula pulmonar). Algunos pacientes pueden necesitar procedimientos adicionales a lo largo del crecimiento. Es fundamental el seguimiento continuo con cardiología pediátrica para detectar posibles complicaciones como arritmias o disfunción valvular.

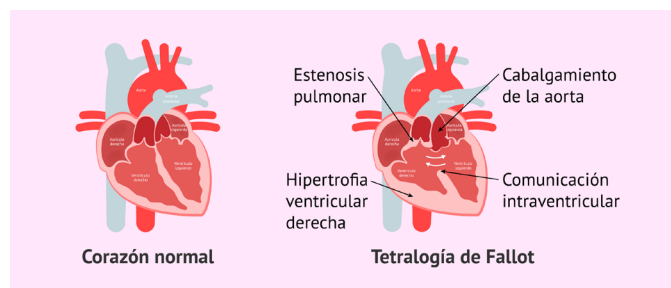


Figura 6: Esquema de la anatomía de un corazón con tetralogía de Fallot. Adaptado de Reproducción Asistida ORG (2024).

Transposición de los grandes vasos arteriales (TGV)

La TGV es una malformación cardíaca congénita severa, con una incidencia estimada de 1 por cada 3.500 a 5.000 nacidos vivos. Se caracteriza por una concordancia atrioventricular y una discordancia ventriculoarterial, es decir, la aorta emerge del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del izquierdo, estableciendo dos circuitos circulatorios paralelos (Saldaña-Becerra et al., 2024) (Figura 7). Es potencialmente letal si no se trata, con una mortalidad de hasta el 50 % en el primer mes de vida. Los signos clínicos incluyen: cianosis persistente desde el nacimiento, disnea y soplo cardíaco.

El tratamiento habitual es quirúrgico y consiste en el procedimiento de switch arterial, que reconecta las arterias con los ventrículos correspondientes, asegurando una circulación adecuada.

Esta intervención suele realizarse durante los primeros días o semanas de vida.

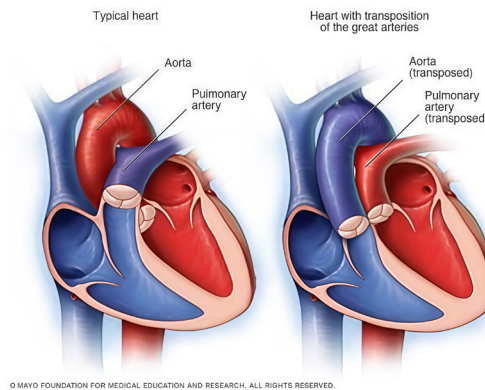


Figura 7: Esquema de la anatomía de un corazón con la transposición de grandes vasos. Adaptado de Mayo Clinic (2024).

La Sociedad Española de Neonatología (Sánchez Luna et al., 2021) recomienda el cribado sistemático de las cardiopatías congénitas críticas en recién nacidos asintomáticos mediante pulsioximetría (Figura 8) previo al alta hospitalaria, idealmente entre las 6 y 24 horas de vida. Puntos clave del protocolo:

- Utilizar dispositivos con algoritmos adaptados a neonatos.
- Realizar medición pre y posductal para mejorar la sensibilidad diagnóstica.
- Se considera cribado positivo si:
 - Saturación $< 90\%$, o
 - Saturación entre $90-94\%$ con diferencia $> 3\%$ entre extremidades (en dos mediciones).

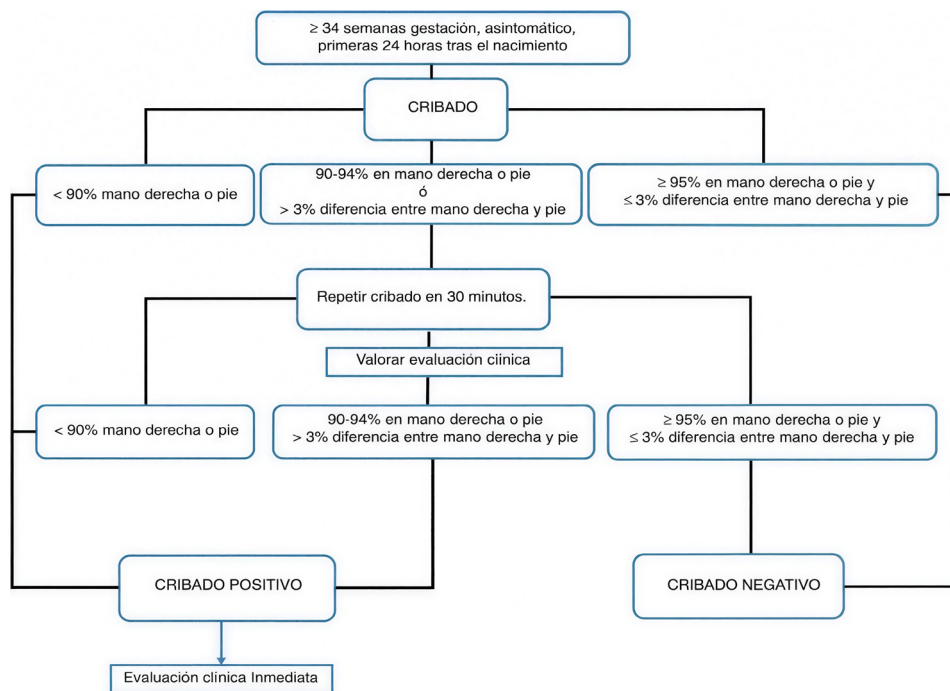


Figura 8: Cribado cardiológico neonatal. Adaptado de Sánchez Luna et al. (2021).

ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES ADQUIRIDAS

Las enfermedades cardiovasculares adquiridas en la infancia, aunque menos frecuentes que las congénitas, pueden tener consecuencias graves si no se detectan y tratan a tiempo. A continuación, se presentan las más relevantes en la práctica pediátrica.

Endocarditis infecciosa

La endocarditis es una infección del revestimiento interno del corazón (endocardio), que incluye las válvulas. Ocurre cuando microorganismos del torrente sanguíneo se adhieren a zonas cardíacas previamente dañadas, como válvulas anómalas o prótesis. (Mayo Clinic, 2024). Los principales agentes causales son *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus viridans*, *Enterococcus faecalis* y *Streptococcus pneumoniae* siendo las principales puertas de entrada la cavidad oral (manipulación dental), la vía urinaria (sondas) y la vía venosa (catéteres). Los pacientes con cardiopatías congénitas, válvulas artificiales, inmunosupresión o catéteres intravasculares están en alto riesgo.

Los síntomas más frecuentes son fiebre vespertina o prolongada, fatiga, pérdida de peso, mialgias, artralgias, cefalea, soplo cardíaco, esplenomegalia y petequias. El diagnóstico se confirma mediante hemocultivos y ecocardiografía. El tratamiento requiere antibióticos intravenosos durante 4 a 6 semanas. La profilaxis antibiótica es obligatoria en niños con cardiopatías congénitas que se someten a procedimientos invasivos como manipulaciones dentales, intervenciones quirúrgicas, procedimientos genitourinarios o gastrointestinales, así como en la manipulación de tejidos infectados (Díaz Martín & Medina, 2019).

Miocardiopatías

Las miocardiopatías son alteraciones estructurales, mecánicas y eléctricas del miocardio. Representan la principal causa de trasplante cardíaco en el primer año de vida. Su etiología puede ser genética, infecciosa, autoinmune o idiopática (Torbey et al., 2024). Los síntomas más comunes son: disnea, tos, fatiga, intolerancia al ejercicio, quejido respiratorio y, en casos graves, arritmias o paro cardíaco.

Existen varios tipos entre las que destacan:

- Miocardiopatía dilatada: agrandamiento y debilitamiento del ventrículo izquierdo. Es la causa más común.
- Miocardiopatía hipertrófica: engrosamiento del miocardio, hereditaria, puede provocar obstrucción del flujo.
- Miocardiopatía restrictiva: rigidez de las paredes ventriculares, menos frecuente en niños.
- Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho: reemplazo del miocardio por tejido fibroadiposo que causa arritmias graves.

Estas alteraciones requieren manejo intensivo con soporte cardiorrespiratorio. Se emplean diuréticos, betabloqueantes e inhibidores de la ECA. En casos refractarios, se indica trasplante cardíaco.

Fiebre reumática.

Es una enfermedad inflamatoria sistémica que aparece como complicación de una infección faríngea por *Streptococcus pyogenes*. Afecta niños entre 5 y 15 años y puede comprometer el corazón, las articulaciones, la piel y el sistema nervioso central. Una de sus secuelas *más graves es la cardiopatía reumática crónica, resultado del daño valvular irreversible. Se estima que entre el 1–3 % de las faringoamigdalitis no tratadas derivan en fiebre reumática, y hasta un 60 % de esos casos evolucionan a daño cardíaco (de Loizaga & Beaton, 2021)*. Los síntomas típicos incluyen fiebre, artritis migratoria, carditis (especialmente valvular), eritema marginado y corea de Sydenham. El tratamiento incluye antibióticos, antiinflamatorios y, en casos graves, corticosteroides. Se requiere profilaxis antibiótica prolongada para prevenir recurrencias.

Enfermedad de Kawasaki

Es una vasculitis sistémica de causa desconocida, que afecta predominantemente a niños menores de 5 años. Se caracteriza por inflamación de los vasos, especialmente las arterias coronarias, pudiendo producir aneurismas si no se trata (Yale, Tekiner, & Yale, 2022). Las características diagnósticas están presentadas en la figura 9.

Esta enfermedad presenta diferentes fases clínicas que se caracterizan por síntomas variados:

- Fase Aguda (0–10 días): fiebre persistente, conjuntivitis no purulenta, lengua en fresa, exantema polimorfo, linfadenopatía cervical.
- Fase Subaguda (10–30 días): descamación de la piel, riesgo de aneurismas coronarios.
- Fase de Convalecencia (>30 días): fatiga persistente, recuperación gradual.

El tratamiento estándar de esta patología incluye los siguientes elementos:

- Inmunoglobulina intravenosa (IVIG).
- Ácido acetilsalicílico en dosis antiinflamatoria y antiagregante.
- Ecocardiogramas seriados para control de arterias coronarias.

La vigilancia por parte de enfermería es crucial durante todas las fases, tanto para detectar complicaciones como para proporcionar educación sanitaria a los cuidadores.

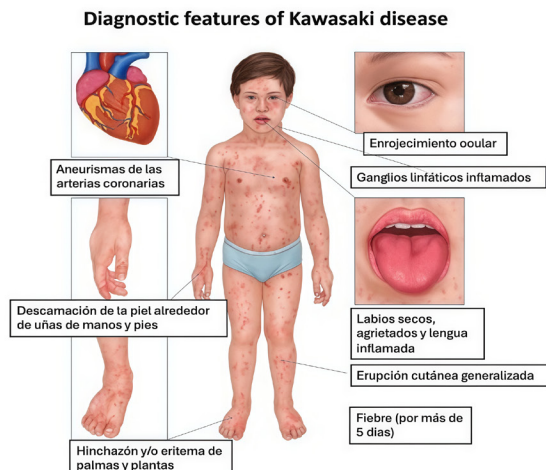


Figura 9: Características diagnósticas de la enfermedad de Kawasaki. Adaptado de Yale, Tekiner, & Yale (2022).

REFERENCIAS

- Akil, F., Faria, G. C., Almeida, R. E., Assis, D. N. L., Pessoa, V. L. R., Motta, K. A., & Confort, V. D. (2024). Descrição da taxa de reserva de sangue e sua utilização nas cirurgias para correção de cardiopatias congênitas em menores de 4 meses. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, 46, S962.
- American Heart Association. (2023). *Coarctation of the aorta (CoA)*. Go Red for Women. <https://www.goredforwomen.org/es/health-topics/congenital-heart-defects/about-congenital-heart-defects/coarctation-of-the-aorta-coa>
- Asociación Española de Pediatría. (2023). *Mi hijo tiene una comunicación interventricular*. Familia y Salud. <https://www.familiaysalud.es/sintomas-y-enfermedades/corazon-y-sangre/el-corazon/mi-hijo-tiene-una-comunicacion-interventricular>
- de Loizaga, S. R., & Beaton, A. Z. (2021). Rheumatic fever and rheumatic heart disease in the United States. *Pediatric Annals*, 50(3), e98–e104. <https://doi.org/10.3928/19382359-20210221-01>
- Díaz Martín, J. J., & Medina, M. (2019). *Endocarditis infecciosa en el niño*. Asociación Española de Pediatría. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/24_endocarditis.pdf
- García-Peña, C., & Mendoza, G. (2018). **Defectos cardiacos congénitos: Comunicación interatrial**. *Revista Mexicana de Cardiología*, 29(3), 150–160. <https://doi.org/10.1016/j.rmc.2018.06.002>
- Gómez-Montes, E., Villalaín, C., Herraiz, I., & Galindo, A. (2022). Retos en el diagnóstico prenatal de coartación de aorta: Actualización y perspectiva actual. *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*, 87(3), 229–240.
- Mayo Clinic. (2023, 17 de febrero). *Comunicación interventricular (CIV)*. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/ventricular-septal-defect/symptoms-causes/syc-20353495>
- Mayo Clinic. (2024). *Endocarditis*. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/endocarditis/symptoms-causes/syc-20352576>
- MedlinePlus. (2024). *Estenosis aórtica*. U.S. National Library of Medicine. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000180.htm>
- MSD Manual. (2023). *Conducto arterial persistente*. MSD Manual - Versión para el Hogar. <https://www.msmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/defectos-card%C3%ADacos-cong%C3%A9nitos/conducto-arterial-persistente>
- National Heart, Lung, and Blood Institute. (2022). *Tipos de cardiopatías congénitas*. U.S. Department of Health & Human Services. <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/cardiopatias-congenitas/tipos>
- Reproducción Asistida ORG. (2024). *Tetralogía de Fallot y embarazo*. <https://www.reproduccionasistida.org/tetralogia-fallot-embarazo/>
- Saldaña-Becerra, M. A., Iturriaga-Hernández, A. V., Cervantes-Salazar, J. L., Benita-Bordes,

A., Muñoz-Serrat, D., & Ramírez-Marroquín, E. S. (2024). Experiencia en tratamiento quirúrgico de transposición de las grandes arterias. *Cirugía Cardíaca en México*, 2(4), 124–130.

- Sánchez Luna, M., Perez Muñuzuri, A., & Couce Pico, M. (2021). Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal: Actualización de la recomendación de la Sociedad Española de Neonatología. *Anales de Pediatría (English Edition)*, 95(6), 492–493. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2021.01.001>
- Sánchez, L. M. C., Cedeño, K. A. P., Contreras, W. M. O., & Gusqui, G. A. M. (2020). Patogénesis y clínica de la estenosis aórtica. *Journal of American Health*, 3(2), 64–70.
- Torbey, A. F. M., Couto, R. G. T., Grippa, A., Maia, E. C., Miranda, S. A., Santos, M. A. C. D., et al. (2024). Cardiomyopathy in children and adolescents in the era of precision medicine. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, 121(9), e20230154. <https://doi.org/10.36660/abc.20230154>
- Valentín Rodríguez, A. (2018). Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. *Revista Médica Electrónica*, 40(4), 1083–1099. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242018000400015
- Yale, S. H., Tekiner, H., & Yale, E. S. (2022). Tomisaku Kawasaki and Kawasaki disease. *Child's Nervous System*, 38(2), 233–235. <https://doi.org/10.1007/s00381-020-04784-3>



CAPÍTULO 6. PATOLOGÍA DEL APARATO GENITOURINARIO

Tiago Jerónimo Dos Santos

INTRODUCCIÓN

Las patologías del aparato genitourinario son una causa frecuente de consulta pediátrica, ya sea por síntomas evidentes, como infecciones urinarias o alteraciones en la micción, o por hallazgos incidentales en estudios. El diagnóstico precoz y el manejo adecuado son fundamentales para prevenir complicaciones graves, como la insuficiencia renal crónica. El personal de enfermería pediátrica desempeña un papel esencial en la vigilancia clínica, la educación a las familias y la implementación de cuidados específicos. Este capítulo aborda las patologías más relevantes en la infancia, destacando el rol clave de la enfermería en su identificación, manejo y prevención.

INFECCIONES DEL TRACTO URINARIO (ITU)

Las infecciones del tracto urinario (ITU) son una de las patologías bacterianas más frecuentes en la infancia, especialmente en lactantes y niños pequeños. Se clasifican en ITU baja (cistitis) y ITU alta (pielonefritis), según su localización anatómica y gravedad. (González Rodríguez JD & Justa Roldán MJ, 2022)

Factores de Riesgo:

- Anomalías anatómicas como el reflujo vesicoureteral (RVU).
- Malformaciones congénitas del tracto urinario.
- Higiene inadecuada o retención urinaria prolongada.
- Estreñimiento.

Diagnóstico

El diagnóstico requiere la obtención de una muestra de orina de forma estéril para evitar falsos positivos en el urocultivo. Los métodos recomendados incluyen el sondaje vesical y la punción suprapúbica en lactantes y niños pequeños no continentes, mientras que en niños mayores se prefiere la recolección de orina a mitad de chorro (Figuras 1, 2 y 3). (Campo-Raso et al., 2022; Kaufman et al., 2017). Aunque la recogida de orina mediante bolsa adhesiva perineal es una técnica sencilla y poco invasiva utilizada en muchos servicios de urgencias pediátricas, su uso para urocultivo no está recomendado debido a la alta tasa de contaminación, por lo que se limita a pruebas de despistaje como la tira reactiva y el sedimento urinario. Las pruebas de laboratorio incluyen la tira reactiva de orina, el examen microscópico del sedimento urinario y el urocultivo, que es el patrón oro para confirmar la infección.



Figura 1: Recogida de orina en chorro (método de estimulación).



Figuras 2 y 3: Recogida de orina por bolsa de orina de niño abierta (figura 2) y de niña cerrada (fig 3). (Kaufman et al., 2017).

Cuidados de Enfermería

El seguimiento de las ITUs es importante para la educación de las familias sobre hábitos de higiene adecuados, como la limpieza de adelante hacia atrás en niñas, y la promoción de una ingesta adecuada de líquidos. Además, los profesionales de enfermería ayudan a asegurar la adherencia al tratamiento antibiótico, y apoyar la prevención de complicaciones, especialmente en casos recurrentes o asociados a anomalías congénitas.

Tratamiento

El tratamiento incluye antibióticos ajustados según el cultivo, con terapia intravenosa para las ITU altas en niños pequeños o casos graves, y terapia oral para infecciones menos severas.

HEMATURIA Y PROTEINURIA

La hematuria y la proteinuria son hallazgos comunes en pediatría que pueden ser indicativos de patologías subyacentes del aparato genitourinario (Carrasco Hidalgo-Barquero M & de Cea Crespo JM, 2022; De Lucas C & Izquierdo E, 2022). La hematuria, definida como la presencia de sangre en la orina, puede clasificarse en macroscópica, cuando es visible a simple vista, y microscópica, detectada solo mediante análisis de laboratorio. Por su parte, la proteinuria, caracterizada por la

excreción excesiva de proteínas en la orina, es un marcador clave de disfunción renal. Ambas condiciones pueden tener causas benignas, como infecciones del tracto urinario o ejercicio intenso, o estar asociadas a patologías graves como glomerulonefritis o síndrome nefrótico. El diagnóstico se basa en análisis de orina con tira reactiva (figura 4) y confirmación mediante estudios específicos, como proteinuria en 24 horas o cociente proteína/creatinina.

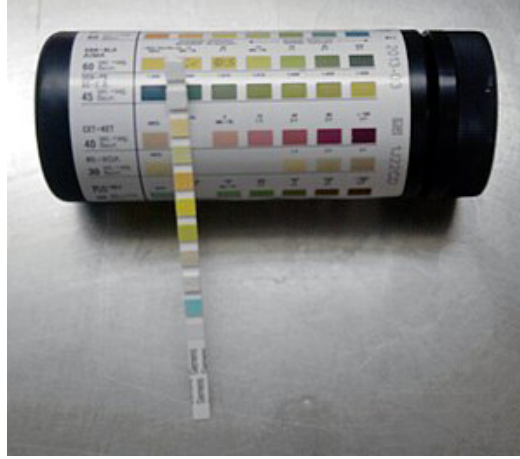


Figura 4: Tiras reactivas de orina Multistix (Siemens Medical Solutions Diagnostics) mostrando el envase con la escala cromática provista por el fabricante.

La aparición de signos de alarma como edema, hipertensión o cambios en el color de la orina son algunos de los signos de alarma en niños. Es esencial educar a las familias sobre la importancia de realizar un adecuado seguimiento médico, garantizar la correcta recolección de muestras y fomentar la adherencia al tratamiento indicado, que puede incluir medidas dietéticas, control de la presión arterial o terapia inmunosupresora en casos graves. Además, la enfermería colabora estrechamente con el equipo médico en el manejo integral del paciente, promoviendo intervenciones que prevengan complicaciones.

ENURESIS Y VEJIGA NEUROGÉNICA

La enuresis es la emisión involuntaria de orina durante el sueño en niños mayores de 5 años, en ausencia de una causa orgánica (Bujons et al., 2024; Lumbreras Fernández & Amil Pérez, 2022). Puede clasificarse en primaria (nunca se logró el control urinario) y secundaria (reaparición tras un periodo de continencia), y ser nocturna, diurna o mixta. Por su parte, la vejiga neurogénica es una alteración funcional del vaciamiento vesical debido a disfunción neurológica, asociada a condiciones como mielomeningocele, malformaciones medulares o traumatismos.

Factores de Riesgo

- Enuresis: Predisposición genética, retraso madurativo, estrés emocional, ingesta excesiva de líquidos antes de dormir, apnea obstructiva del sueño.
- Vejiga neurogénica: Lesiones neurológicas congénitas o adquiridas, como mielomeningocele o daño medular.

Diagnóstico

El diagnóstico de enuresis se basa en una anamnesis detallada y un diario miccional que registre la

frecuencia, volumen y episodios de incontinencia. En la vejiga neurogénica, se incluyen estudios como ecografía renal, uroflujometría y cistouretrografía, que evalúan la funcionalidad del tracto urinario inferior y la presencia de reflujo vesicoureteral.

Cuidados de Enfermería

En el caso de la enuresis, es fundamental educar a las familias sobre hábitos saludables, como establecer horarios regulares de micción y limitar la ingesta de líquidos antes de dormir, además de implementar estrategias conductuales como alarmas de humedad y refuerzos positivos. El apoyo emocional al niño y a su familia es importante, ayudando a reducir el estigma asociado al trastorno. Para la vejiga neurogénica, la enfermería se centra en enseñar técnicas de cateterización intermitente limpia para prevenir infecciones, supervisar la adherencia al tratamiento farmacológico, evaluar posibles complicaciones y coordinar el cuidado multidisciplinario, adaptando las intervenciones a las necesidades específicas de cada niño.

Tratamiento

- Enuresis: Medidas conductuales, como modificar la ingesta de líquidos, uso de alarmas miccionales (pipi-stop) y, en casos refractarios, tratamiento farmacológico con desmopresina o anticolinérgicos.
- Vejiga neurogénica: Se maneja con cateterización, anticolinérgicos para mejorar la capacidad vesical y, en algunos casos, cirugía reconstructiva para corregir anomalías anatómicas o funcionales.

MALFORMACIONES GENITOURINARIAS CONGÉNITAS

Las malformaciones genitourinarias son un grupo de anomalías congénitas que afectan el desarrollo anatómico y funcional del sistema genitourinario en la infancia (Bujons et al., 2024). Estas condiciones son relativamente frecuentes y, en muchos casos, se diagnostican al nacer o durante los primeros años de vida. Algunas, como la criptorquidia o la hipospadia, pueden tener implicaciones significativas para la fertilidad, la función urinaria o la salud psicológica a largo plazo si no se tratan adecuadamente. Otras, como la hidrocele y la sinequia vulvar, suelen ser benignas y autolimitadas, aunque en algunos casos requieren intervención quirúrgica.

Definiciones

- Criptorquidia: Ausencia de uno o ambos testículos en el escroto debido a un descenso incompleto durante el desarrollo fetal.
- Hipospadias: Malformación congénita donde la abertura uretral se localiza en la cara ventral del pene. Se considera hipospadia distal o leve cuando el meato se sitúa en la parte distal del eje del pene (como se observa en las figuras 5- A, B y C), mientras que se clasifica como hipospadia grave cuando el meato se encuentra en la parte media del eje del pene (figura 5-D), en el escroto (figura 5-E) o en el perineo (figura 5-F).
- Hidrocele: Acumulación de líquido en la túnica vaginalis del testículo, causando una inflamación escrotal indolora.
- Sinequia vulvar: Es la adhesión de los labios menores, una alteración común en niñas prepuberales

que puede provocar síntomas como retención urinaria o infecciones recurrentes, y en la mayoría de los casos se resuelve con tratamiento tópico y medidas de higiene adecuadas (figura 6).

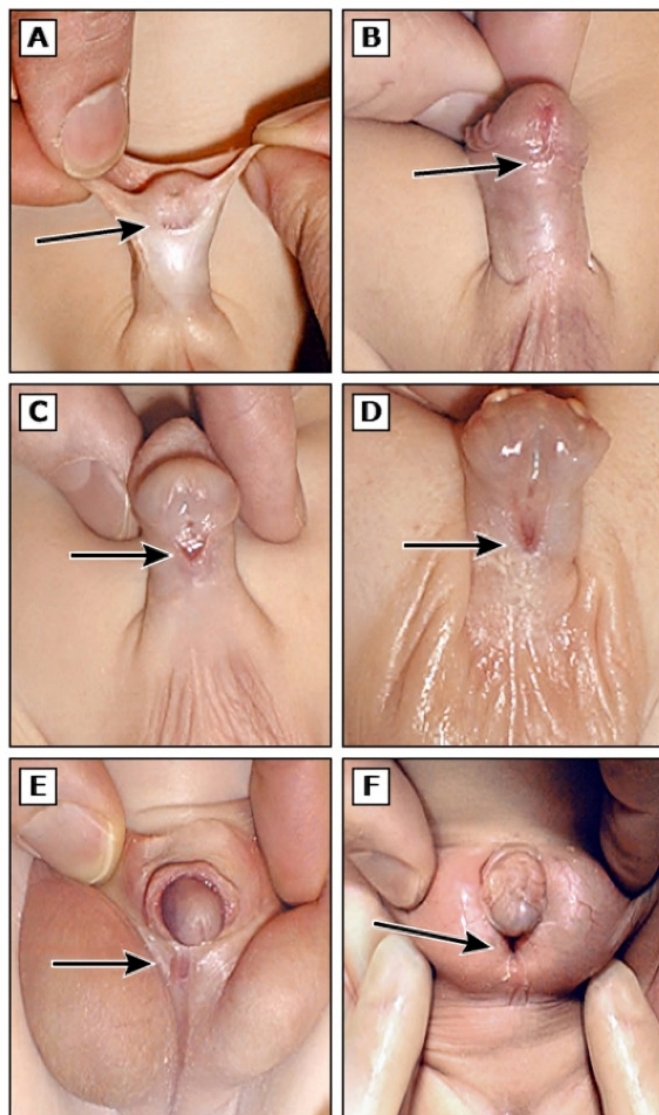


Figura 5: Adaptado de Uptodate, 2025.



Figura 6: Labios menores fusionados (puntas de flecha) y una abertura vaginal residual (flecha) en una niña con adherencias labiales (sinequia vulvar).

Factores de Riesgo

- Criptorquidia: Prematuridad, bajo peso al nacer, antecedentes familiares y exposición a factores endocrinos en el embarazo.
- Hipospadias: Predisposición genética, alteraciones hormonales durante el desarrollo fetal y exposición a disruptores endocrinos.
- Hidrocele: Puede ser congénito (relacionado con un cierre incompleto del proceso vaginal) o adquirido (secundario a traumatismos o infecciones).
- Sinequia vulvar: Deficiencia relativa de estrógenos en la infancia, antecedentes de irritación o inflamación crónica de la zona perineal (dermatitis del pañal, infecciones recurrentes), higiene inadecuada o traumatismos locales. Es más frecuente en niñas prepuberales y puede resolverse espontáneamente en la mayoría de los casos.

Diagnóstico

- Criptorquidia: Exploración física para localizar los testículos no descendidos y, en casos necesarios, ecografía testicular o estudios hormonales para confirmar el diagnóstico.
- Hipospadias: Identificación clínica de la posición anómala de la abertura uretral y evaluación del pene curvado.
- Hidrocele: Diagnóstico clínico basado en la transiluminación escrotal y, si es necesario, ecografía para descartar hernias inguinales asociadas.
- Sinequia vulvar: Diagnóstico clínico basado en la observación de la fusión parcial o completa de los labios menores, con un orificio residual para el paso de la orina.

Cuidados de Enfermería

En la criptorquidia, es esencial educar a los padres sobre la importancia de la intervención temprana para prevenir complicaciones como infertilidad o riesgo de tumores testiculares, además de dar apoyo en el manejo postquirúrgico, vigilando posibles signos de infección o dolor persistente. Para la hipospadia, la enfermería se centra en orientar a los cuidadores sobre los cuidados postquirúrgicos, incluyendo el manejo adecuado del catéter uretral y la prevención de infecciones, asegurando también un seguimiento médico que permita evaluar la funcionalidad y los resultados estéticos. En la sinequia vulvar, el papel de enfermería se centra en la educación y orientación sobre la importancia de la higiene adecuada de la zona perineal para prevenir recidivas y evitar irritaciones, tranquilizando a las familias respecto al carácter benigno de la afección y explicando la posible resolución espontánea en la mayoría de los casos.

Tratamiento

- Criptorquidia: Orquidopexia antes de los 18 meses para preservar la fertilidad y reducir el riesgo de complicaciones.
- Hipospadias: Corrección quirúrgica en el primer año de vida para garantizar la función urinaria y estética.
- Hidrocele: Manejo conservador en la mayoría de los casos. La intervención quirúrgica se

considera si persiste más allá de los 2 años o si está asociado con hernias inguinales.

- Sinequia vulvar: Manejo conservador en la mayoría de los casos, con uso de emolientes suaves y la evitación de productos irritantes. En casos sintomáticos o persistentes, se indica tratamiento tópico con cremas con estrógenos o corticoides. La separación manual se reserva para casos excepcionales con recurrencias o complicaciones, y debe realizarse por un especialista con seguimiento posterior.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA Y DIFERENCIACIÓN SEXUAL DIFERENTE (GENITALIA AMBIGUA)

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es la causa más común de genitalia ambigua, un término que describe una diferenciación sexual atípica al nacimiento. Estas condiciones generan desafíos diagnósticos y emocionales para las familias, requiriendo un manejo multidisciplinario (Bujons et al., 2024; Ignacio Labarta Aizpún et al., 2019).

Definición

- Hiperplasia suprarrenal congénita: Trastorno autosómico recesivo causado por deficiencias enzimáticas en la síntesis de cortisol, siendo la deficiencia de la 21-hidroxilasa la forma más frecuente. Esta provoca un aumento en los andrógenos suprarrenales, lo que lleva a virilización prenatal en fetos femeninos, y, en varones, puede pasar desapercibida hasta la aparición de una crisis adrenal.
- Genitalia ambigua: Alteración en la apariencia de los genitales externos que no se corresponde con los patrones típicos masculino o femenino.

Factores de Riesgo

- Historia familiar de HSC o genitalia ambigua.
- Consanguinidad entre los padres.
- Antecedentes de muertes neonatales inexplicables en la familia (por crisis adrenal).

Diagnóstico

El diagnóstico de HSC incluye:

- Evaluación clínica: En niñas, genitalia ambigua con virilización (Figura 7). En niños, signos inespecíficos como vómitos, letargo y deshidratación durante la primera semana de vida, asociados con crisis adrenal.
- Estudios hormonales: Elevación de 17-hidroxiprogesterona, cortisol bajo y desequilibrio de electrolitos (hiponatremia e hiperpotasemia).
- Imagen: Ultrasonido pélvico para evaluar estructuras internas.
- Estudios genéticos: Cariotipo para determinar el sexo cromosómico y estudios moleculares para confirmar el diagnóstico.

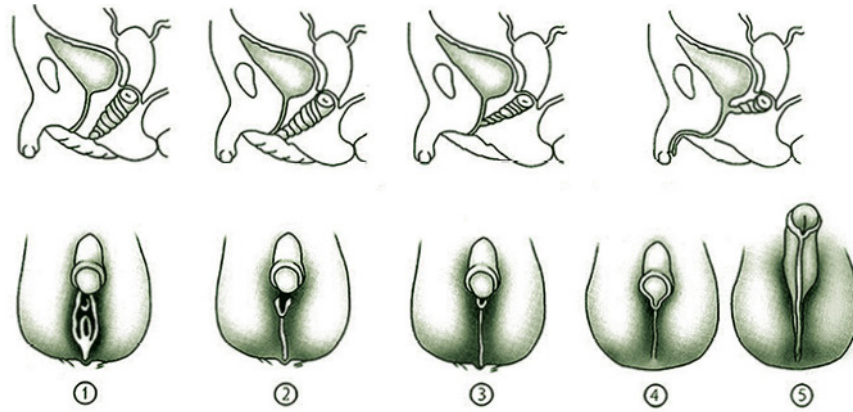


Figura 7: Estadios de Prader: 1: Hipertrofia de clítoris. Vulva pequeña. 2: Clítoris muy hipertrofiado. Seno urogenital. 3: Importante hipertrofia de clítoris, fusión de labios mayores y seno urogenital único. 4: Importante hipertrofia de clítoris con hipospadias perineal, fusión de labios mayores con apariencia escrotal. 5: Aspecto externo de genitales masculinos normales, ausencia de testículos en las bolsas.

Cuidados de Enfermería

El personal de enfermería tiene un papel crucial en la educación a las familias sobre la condición, incluyendo la necesidad de tratamiento a largo plazo con medicamentos y el reconocimiento de signos de crisis adrenal (Glatt et al., 2005). Además, brinda apoyo emocional durante el proceso diagnóstico, promoviendo la comunicación efectiva con el equipo multidisciplinario. En casos quirúrgicos, la enfermería participa en los cuidados pre y postoperatorios, asegurando una recuperación adecuada y proporcionando orientación sobre los cuidados en el hogar.

Tratamiento

El manejo de la HSC incluye:

- Terapia de reemplazo hormonal: Glucocorticoides para suprimir la producción excesiva de andrógenos y, en casos de pérdida salina, mineralocorticoides y suplementación de sodio.
- Intervención quirúrgica: En genitalia ambigua, se realiza cirugía correctiva en casos seleccionados, con un enfoque individualizado y considerando las decisiones familiares.
- Apoyo psicosocial: Fundamental para acompañar a las familias en la aceptación y manejo de la condición, fomentando una comunicación abierta y respetuosa.

REFERENCIAS

- Bujons, A., Burgu, B., Castagnetti, M., Pakkasjärvi, N., Quaedackers, J., Rawashdeh, Y., Silay Guidelines Associates, M., Kennedy, U., Gnech, M., Skott, M., van Uiter, A., & Zachou, A. (2024). *Paediatric Urology EAU Guidelines*. <https://d56bochluxecloudfront.net/documents/full-guideline/EAU-Guidelines-on-Paediatric-Urology-2024.pdf>
- Campo-Raso, M., Ramo-Bonet, M., Pesquera-Sancho, C., Juan, P. B.-S., & Guerrero-Márquez, G. (2022). *Revisión del procedimiento de enfermería: Recogida de orina mediante bolsa adhesiva perineal* (Vol. 1, Issue 3). https://seup.org/pdf_public/pub/protocolos/27
- Carrasco Hidalgo-Barquero M, & de Cea Crespo JM. (2022). Hematuria. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 61–79.

- De Lucas C, & Izquierdo E. (2022). Proteinuria. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 81–92.
- Glatt, K., Garzon, D. L., & Popovic, J. (2005). Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing : JSPN*, 10(3), 104–114. <https://doi.org/10.1111/J.1744-6155.2005.00022.X>
- González Rodríguez JD, & Justa Roldán MJ. (2022). Infección de las vías urinarias en la infancia. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 103–129.
- Ignacio Labarta Aizpún, J., de Arriba Muñoz, A., Ferrer Lozano, M., & Servet Zaragoza, M. (2019). Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 141–156. www.aeped.es/protocolos/
- Kaufman, J., Fitzpatrick, P., Tosif, S., Hopper, S. M., Donath, S. M., Bryant, P. A., & Babl, F. E. (2017). Faster clean catch urine collection (Quick-Wee method) from infants: randomised controlled trial. *BMJ (Clinical Research Ed.)*, 357. <https://doi.org/10.1136/BMJ.J1341>
- Lumbreras Fernández, J., & Amil Pérez, B. (2022). Poliuria y polidipsia. *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 93–102. www.aeped.es/protocolos/



CAPÍTULO 7. ENFERMEDADES INFECCIOSAS EN LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

Tania Alcaraz Córdoba
Inés Valencia Fernández

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades infecciosas representan una de las principales causas de morbilidad en la infancia y adolescencia. La vacunación ha sido clave en la prevención de enfermedades virales y bacterianas, reduciendo complicaciones graves. Sin embargo, existen enfermedades como la causada por la infección del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) que siguen siendo una preocupación crítica. Aunque prevenible, el VIH sigue siendo un desafío global, especialmente en el paciente pediátrico, con un impacto significativo en su desarrollo físico y psicosocial. La enfermería juega un papel fundamental en la prevención, detección temprana y manejo de estas infecciones, especialmente al monitorear síntomas como fiebre y variaciones de temperatura, que son indicadores clave de estas enfermedades.

INFECCIONES PREVENIBLES MEDIANTE VACUNACIÓN

La vacunación es un elemento importante para mantener sana a la población. Dar prioridad a la vacunación infantil sistemática es uno de los esfuerzos públicos de menor coste y más eficaz para mejorar la salud, controlar las enfermedades y prolongar la esperanza de vida. A continuación, se detallan las principales infecciones en la infancia y adolescencia prevenibles mediante vacunación.

Tétanos

El tétanos es una enfermedad causada por la bacteria *Clostridium tetani*. Esta bacteria habitualmente está presente en la tierra, el polvo o las heces de los animales pudiendo entrar en el cuerpo humano a través de la punción de heridas, laceraciones, roturas de la piel, picaduras de insectos o inoculación a través de una jeringa infectada (Fava et al., 2020). En países desarrollados, el tétanos es poco frecuente por la disponibilidad de vacunas eficaces. Sin embargo, en países en vías de desarrollo, suele producirse el tétanos neonatal por fallos en la técnica aséptica del parto y por una inadecuada inmunización materna (Hodowanec & Bleck, 2015).

Difteria

La difteria es una enfermedad bacteriana causada por *Corynebacterium diphtheriae*. El periodo de incubación habitualmente es de 2-5 días y se transmite a través del sistema respiratorio y/o lesiones cutáneas infectadas (Sharma et al., 2019). A efectos clínicos, es conveniente clasificar la difteria por localización anatómica: respiratoria (faríngea, amigdalar, laríngea, nasal) y no respiratoria (cutánea y otras mucosas). Los síntomas destacados son malestar general, ligero dolor de garganta, dificultad en la deglución o amígdalas recubiertas de velo opaco (Truelove et al., 2020).

Tos ferina

La tos ferina es una enfermedad respiratoria infecciosa producida por la bacteria *Bordetella*

pertussi. Se caracteriza por tos paroxística recurrente con una duración de varias semanas y es especialmente grave en los primeros meses de vida (Decker & Edwards, 2021). La transmisión se realiza por contacto directo. El diagnóstico se realiza en base a la clínica, toda tos en accesos, de predominio nocturno y de más de 14 días de evolución debe ser investigada. Para la confirmación diagnóstica se debe realizar PCR y/o cultivo de exudado faríngeo (Grande Tejada, 2016).

Poliomielitis

La poliomiélitis es una enfermedad infecciosa producida por uno de los tres serotipos del poliovirus y puede producir parálisis e insuficiencia respiratoria debido al efecto del virus en la médula espinal (Riley, 2006). A pesar de esto, la mayoría de las infecciones cursan con síntomas respiratorios o gastrointestinales leves. Puede contraerse a cualquier edad, aunque la mayor incidencia se da en los primeros años de vida. Las principales vías de transmisión son la fecal-oral, la secreción respiratoria y la vía transplacentaria (Grauer & Roberts, 2019).

Haemophilus Influenzae tipo b

Haemophilus Influenzae tipo b es una bacteria causante de varias enfermedades invasivas y potencialmente graves que afectan principalmente a niños menores de 5 años. Se transmite a través de gotas que ingresan en el sistema respiratorio. Es una causa común de meningitis, neumonía, artritis, osteomielitis y/o sepsis (Oliwa & Marais, 2017; Wilde & Park, 2019).

Hepatitis B

El virus de la Hepatitis B se transmite a través de productos sanguíneos, agujas compartidas y contacto sexual, verticalmente durante el parto y por exposición ocupacional. En niños, la mayoría son asintomáticos, siendo pocos los que desarrollan síntomas de hepatitis aguda o crónica (Telega, 2023).

Vacunación para tétanos, difteria, tosferina, poliomiélitis, Haemophilus Influenzae tipo b y Hepatitis B

En Andalucía, contamos con la vacuna hexavalente para difteria, tétanos, tosferina, poliomiélitis, *Haemophilus Influenzae tipo b* y Hepatitis B, que se aplica a todos los lactantes a los 2, 4 y 11 meses de edad de forma intramuscular. Esta vacuna tiene un esquema de administración de 3 dosis: dos para primovacuna, y una dosis de refuerzo. Además, está permitido su uso en menores de 7 años, por lo que puede utilizarse para pautas correctoras.

Además, se recomienda una vacuna de refuerzo frente a tétanos, difteria, tosferina de alta carga antigénica con poliomiélitis (DTPa-VPI) a los 6 años por vía intramuscular.

También se administra una vacuna Tdpa (tétanos, difteria y tosferina) a todos los adolescentes de 14 años, realizándose un rescate de 15-18 años a quienes no hayan recibido ninguna dosis de Td ni Tdpa a partir de los 10 años de edad.

En el caso de la tosferina, se recomienda la vacunación de las mujeres embarazadas preferentemente en las semanas 27 o 28, administrándose una dosis única por vía intramuscular. Esta vacunación facilita que los anticuerpos fabricados por la madre pasen al feto y esté protegido desde el nacimiento para esta infección (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

Sarampión

El sarampión es una enfermedad infecciosa muy contagiosa producida por un morbillivirus de la familia de los *paramyxovirus*. Anteriormente a la vacunación, afectaba prácticamente a todos los niños y era responsable de una alta mortalidad. Se caracteriza por: aparecer con más frecuencia por debajo de los 5 años, periodo de incubación de 10 días y contagio a través de vías respiratorias. Después existe un periodo prodrómico caracterizado por un catarro, fiebre baja, exantema maculopapuloso de inicio en la cara, tos, rinorrea, conjuntivitis y manchas de Koplik. Las complicaciones suelen ser fundamentalmente respiratorias (neumonía) y neurológicas (encefalitis), pudiendo ser graves, mortales y/o dejar secuelas (Floret, 2023).

Rubeola

La rubeola es una enfermedad infecto-contagiosa exantemática aguda que afecta preferentemente a niños y adultos jóvenes no vacunados. Se transmite por contacto directo entre personas y a través de la vía aérea. Puede permanecer en el aire durante un periodo prolongado, facilitando que las personas se infecten (Strebel & Orenstein, 2019). El curso suele ser benigno, pero en mujeres embarazadas la infección puede afectar al feto, produciendo la embriopatía rubeólica o rubeola congénita, debido a la teratogenicidad del virus causal (Al Hammoud et al., 2018). Se caracteriza por la triada de fiebre, exantema e hipertrofia ganglionar. El exantema se inicia en los pabellones auriculares y cara y se extiende a todo el cuerpo con predominio en tórax (Stein et al., 2003; Strebel & Orenstein, 2019).

Parotiditis

La parotiditis está producida por un virus de la familia de los *paramyxovirus*. Se caracteriza por la inflamación de las parótidas tanto unilateral como bilateral, aunque no en todos los casos se manifiesta de este modo, pudiendo aparecer complicaciones como pérdida auditiva neurosensorial, meningitis aséptica o encefalitis (Kenna, 2015). La transmisión del virus tiene lugar por las vías respiratorias y por el contacto directo con las personas infectadas. Si la mujer contrae la enfermedad en el primer trimestre de embarazo puede ocasionar un aborto espontáneo (Wu et al., 2021). Los síntomas más frecuentes son el dolor en la región auricular, la inflamación y el enrojecimiento de las glándulas salivales, y la febrícula. La complicación más grave suele darse en la pubertad y la adolescencia y es la orquitis, es decir, la inflamación aguda de un testículo. Se caracteriza por dolor, tumefacción y sensación de peso. Puede determinar una atrofia testicular y provocar esterilidad, si es bilateral (Zamir et al., 2015).

Vacunación para sarampión, rubeola y parotiditis

Para la prevención del sarampión, rubeola y parotiditis contamos en Andalucía con la vacunación (triple vírica) con dos dosis, a los 12 meses y 3 años de edad por vía subcutánea (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

Varicela

Es una enfermedad contagiosa causada por el virus de la varicela-zóster, capaz de producir una infección primaria en huéspedes no inmunes (varicela) y una reacción por reactivación tras una infección latente (herpes zóster). La clínica se caracteriza por una erupción cutánea que forma pequeñas vesículas que pican y forman costras. Suele empezar en el pecho, la espalda y la cara,

extendiéndose posteriormente al resto del cuerpo. Puede acompañarse de otros síntomas como fiebre, fatiga, dolores de cabeza, y suele durar entre 5-7 días. La transmisión se produce a través de la vía aérea y el contacto con lesiones cutáneas. Puede haber transmisión intrauterina del virus por infección aguda de la gestante no inmune durante el primer o segundo trimestre de embarazo, produciéndose el síndrome de varicela congénita (Kasabwala & Wise, 2018; Pereira, 2018; Shrim et al., 2018).

En Andalucía, se recomienda la vacunación frente a varicela con dos dosis (15 meses y 3 años) por vía subcutánea. A los 12 años, coincidiendo con la vacunación sistemática de Meningitis ACWY y VPH, se realiza captación activa de adolescentes que no hayan sido vacunados con dos dosis ni hayan padecido la enfermedad (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

Enfermedad meningocócica

La enfermedad meningocócica es causada por *Neisseria meningitidis*, identificándose 13 serogrupos que se diferencian entre sí mediante su polisacárido capsular. Los serotipos A, B, C, W, X e Y son responsables de casi todas las infecciones a nivel mundial (Di Pietro et al., 2022). Las manifestaciones clínicas más comunes son: dolor de cabeza, fiebre alta, alteración del estado mental y rigidez de cuello (Haj-Hassan et al., 2011). Es una infección potencialmente mortal y que puede progresar rápidamente, por lo que el diagnóstico temprano es de vital importancia para evitar futuras complicaciones (Nadel, 2016).

Meningococo B. En Andalucía, se indica la vacunación frente a Men B con una pauta de 3 dosis: primovacunación de dos dosis, a los 2 y 4 meses de edad, y una dosis de refuerzo a los 15 meses de edad, administrándose por vía intramuscular.

Meningococo ACWY. En Andalucía, se recomienda la vacunación frente a Men ACWY a los 4 meses, 12 meses y 12 años. Se debe realizar, además, un rescate activo de las personas de entre 13-18 años que aún no hayan recibido esta vacuna a partir de los 10 años de edad (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

Gastroenteritis aguda por rotavirus

El rotavirus es la principal causa de gastroenteritis grave en la infancia. Infecta prácticamente a todos los niños en los primeros 5 años de vida, sobre todo en los primeros 2 años. Su transmisión es por vía fecal-oral por contacto directo y a través de los fómites. Tiene un periodo de incubación de 1 a 3 días y es contagiosa durante el curso clínico y hasta 8 días después del inicio del cuadro (Parashar et al., 2013). Normalmente, los niños con infección por rotavirus presentan una tríada de síntomas: fiebre, vómitos en proyectil y diarrea acuosa profusa, que puede provocar deshidratación moderada a grave (Shetty et al., 2017).

En Andalucía, la pauta depende del preparado seleccionado, aunque suele presentarse en 2 o 3 dosis (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

Gripe

La gripe es una enfermedad respiratoria aguda y contagiosa causada por el virus de la influenza, un virus ARN monocatenario con cuatro serotipos A, B, C y D. La enfermedad se manifiesta principalmente en las vías respiratorias superiores, nariz y garganta, pero en ocasiones puede

extenderse a los pulmones, causando neumonía grave y complicaciones que impliquen la necesidad de ventilación mecánica (Khanna & Khanna, 2022). Los niños son más propensos a infectarse y son los principales propagadores de la gripe. Además, los menores de 2 años tienen un mayor riesgo de presentar complicaciones asociadas a la gripe, con altas tasas de hospitalización, morbilidad y mortalidad (Nayak et al., 2021).

Se recomienda la vacunación antigripal sistemática a todos los niños y niñas de entre 6-59 meses durante la campaña de vacunación antigripal. Además, se procede a vacunar a todos los niños y niñas mayores de 59 meses con patologías de base (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

Virus Respiratorio Sincitial

El Virus Respiratorio Sincitial (VRS) cuenta con una creciente incidencia global en niños menores de cinco años y es considerada una de las infecciones respiratorias virales más comunes en todo el mundo. El VRS puede afectar a cualquier grupo de edad, aunque ciertos grupos presentan un riesgo grave como prematuros, niños menores de 2 años, ancianos e inmunodeprimidos. Se transmite a través de gotas respiratorias por contacto directo con personas infectadas o con superficies contaminadas. Actualmente no cuenta con tratamiento, consistiendo básicamente en el tratamiento sintomático (Kaler et al., 2023).

Al igual que en la gripe, la inmunización frente a VRS se realiza por campañas.

Se recomienda la inmunización frente al VRS a todos los lactantes menores de 6 meses. Además, se indica la administración de una dosis a la población infantil con alto riesgo de enfermedad grave por VRS como menores de 1 año de edad con antecedente de prematuridad de menos de 35 semanas de gestación y menores de 2 años con condiciones de riesgo (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

INFECCIONES DE TRANSMISIÓN SEXUAL EN EL ADOLESCENTE

Las principales infecciones de transmisión sexual (ITS) son las provocadas por clamidia, gonorrea, herpes genital, sífilis, vaginosis bacteriana, virus del papiloma humano y el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), al que se dedica un apartado completo.

Clamidia

Está causada por la bacteria *Chlamydia trachomatis*, afectando a los órganos genitales. Los síntomas suelen ser inespecíficos, destacando en mujeres flujo vaginal anormal, disuria, sangrado postcoital o intermenstrual. Los hombres pueden presentar secreción uretral, disuria, inflamación del epidídimo o el testículo, sangrado y/o secreción rectal. Si no es tratada, la infección puede agravarse dando lugar a enfermedad inflamatoria pélvica e incluso a esterilidad. El tratamiento preferente es la azitromicina o doxiciclina y lo deben recibir ambos miembros de la pareja (Corcoran et al., 2021; Harryman & Horner, 2010).

Gonorrea

Enfermedad causada por *Neisseria gonorrhoeae*, que se contagia fundamentalmente por relaciones sexuales sin protección y transmisión vertical. La sintomatología es leve e inespecífica. En hombres, puede presentarse como uretritis y, en mujeres, cervicitis, además en ambos sexos

se pueden presentar síntomas extragenitales (faringe, recto, conjuntiva y, rara vez, sistémica). La prevención se basa en la promoción de conductas sexuales seguras y la reducción del estigma asociado a las ITS, que dificulta el diagnóstico y el tratamiento oportunos. El tratamiento habitual es la terapia sistémica de dosis única en la que se combina normalmente ceftriaxona inyectable con azitromicina oral (Unemo et al., 2019).

Herpes genital

El herpes genital es una infección viral que se transmite a través de relaciones sexuales. Suele manifestarse con pequeñas vesículas alrededor de los genitales habitualmente acompañadas de heridas, picazón y ardor. En la mujer embarazada puede causar infecciones potencialmente mortales, de hecho, cuando el herpes genital está activo en el momento del parto, a la madre se le realiza cesárea. El herpes genital es una enfermedad crónica y no existe tratamiento que pueda curar el herpes (Groves, 2016).

Sífilis

La sífilis está producida por la bacteria llamada *Treponema pallidum*, que produce lesiones cutáneas y mucosas en la fase aguda, y enfermedad ósea, visceral, cardiovascular y neurológica en la fase crónica (Little et al., 2013). Se transmite por contacto sexual o transmisión vertical durante el embarazo. En la mujer gestante, puede producir sífilis congénita en el recién nacido, con graves consecuencias. El diagnóstico y tratamiento suele ser complicado debido a la diversidad de manifestaciones, utilizándose penicilina (Arando Lasagabaster & Otero Guerra, 2019).

Virus del Papiloma humano (VPH)

Los adolescentes sexualmente activos presentan las tasas más elevadas de infección prevalente por VPH, con más de 50-80% de tasa de infección a los 2-3 años siguientes al inicio de las relaciones sexuales. Es un virus de la familia *Papillomaviridae*, contando con más de 100 serotipos que suelen clasificarse como oncogénicos de bajo y alto riesgo pudiendo provocar distintas manifestaciones clínicas (Nehme et al., 2020). La vacunación antes del inicio de la actividad sexual es fundamental, ya que la mayoría de las infecciones se producen en un breve tiempo tras el inicio de las relaciones sexuales (Thanasas et al., 2020).

En Andalucía, se realiza vacunación sistemática frente a papilomavirus con VPH9 a todos los chicos y chicas de 12 años, con pauta de una dosis. Además, se realiza rescate a chicos y chicas de entre 13-18 años que no hayan recibido ninguna dosis de vacuna frente a papilomavirus (Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, 2025).

VIH EN EL NIÑO Y EL ADOLESCENTE

Definición y epidemiología

El VIH es un retrovirus del género *lentivirus*. Existen dos tipos principales de VIH, VIH-1 y VIH-2, pero el VIH-1 es el que causa la mayoría de las infecciones. Los datos de la OMS indicaron que en 2023 había 40 millones de pacientes con VIH en todo el mundo, de los cuales 2,7 millones eran niños (0-14 años) y 1 millón adolescentes (14-19 años). El 65% de los casos totales y el 86% de los casos pediátricos se localizan en África subsahariana. En España, los datos de la cohorte nacional de pacientes pediátricos con infección VIH (CoRISpe) tenía, en 2023, 191 pacientes

registrados de una mediana de edad de 15 años (Martínez et al., 2023).

El VIH infecta principalmente a los linfocitos T CD4⁺, provocando una inmunosupresión extrema en los pacientes. Además, puede infectar en menor medida a otras células del sistema inmune como monocitos, macrófagos, células dendríticas y de Langerhans, así como células residentes del sistema nervioso central. La debilitación del sistema inmunitario (eliminación de los linfocitos T encargados de la inmunidad celular y alteración de las inmunoglobulinas séricas IgA, IgM e IgG encargadas de la inmunidad humoral) es responsable de las comorbilidades y manifestaciones clínicas de la infección (Martínez et al., 2024).

Vías de transmisión

El VIH se transmite a través del contacto directo de diversos fluidos corporales, como la sangre, el líquido amniótico, la leche materna, el semen, el líquido preseminal y los fluidos rectales y vaginales. La transmisión del VIH puede darse durante el embarazo, el parto y la lactancia, a través de la infección cruzada con el uso de equipos médicos o jeringas contaminadas con el virus y por contacto sexual sin protección (Consejería de Salud y Consumo, & Servicio Andaluz de Salud, 2023).

La vía vertical de transmisión es la mayoritaria en la edad pediátrica, y puede ocurrir por:

- Infección intrauterina: paso de partículas virales a través de la placenta.
- Infección intraparto: contacto directo de la mucosa digestiva del recién nacido con la mucosa y la secreción cervicales de la madre o infección de las membranas del feto o líquido amniótico.
- Infección posterior al parto: por lactancia materna.

En adolescentes lidera la vía de transmisión sexual. Desde 2010, se ha logrado una mejora significativa en la transmisión materno-infantil del VIH, sin embargo, este éxito ha desacelerado en los últimos años. En España, cada año disminuyen los casos de infecciones por VIH en servicios de pediatría, sin embargo, los casos en adolescentes que presentan infecciones de VIH junto a otras infecciones de transmisión sexual siguen siendo preocupantes (Consejería de Salud y Consumo, & Servicio Andaluz de Salud, 2023).

El aumento de la actividad sexual en adolescentes, sumado a comportamientos de riesgo, como la falta de uso de preservativos o el uso inconsistente de métodos anticonceptivos, sigue siendo un factor clave en la propagación de estas infecciones. La educación sexual en adolescentes se vuelve esencial para cambiar estos patrones de riesgo. Incluir temas como el uso correcto de preservativos, la importancia de las pruebas periódicas de ITS y la promoción de relaciones sexuales saludables y consensuadas debería ser una prioridad en las políticas educativas y de salud pública (Consejería de Salud y Consumo, & Servicio Andaluz de Salud, 2023)..

El Plan Andaluz de ITS, VIH y SIDA 2023-2030 (PAITSIDA) establece una estrategia integral centrada en la promoción de la salud sexual, la prevención de ITS y la mejora de la atención sanitaria. Entre sus medidas destaca el fortalecimiento de la educación sexual mediante talleres dirigidos a jóvenes, con el objetivo de fomentar conductas saludables y reducir el estigma asociado al VIH y otras ITS. Además, el plan enfatiza la importancia del diagnóstico precoz del VIH en los centros de atención primaria, facilitando el acceso a pruebas rápidas y tratamientos oportunos

(Consejería de Salud y Consumo, & Servicio Andaluz de Salud, 2023).

Diagnóstico, tratamiento y transmisión

La mejora y generalización de los métodos de detección de VIH han proporcionado una manera rápida de detectar la infección en cuestión de minutos. Entre ellas se encuentran (Ministerio de Sanidad, 2023):

- Pruebas serológicas. Permiten la detección de anticuerpos frente a VIH mediante técnicas de laboratorio como ELISA o Western blot. Es la prueba de elección en pacientes ≥ 18 meses.
- Pruebas virológicas. Permiten detectar directamente la presencia del VIH, su genoma o proteínas mediante técnicas de PCR. Es la prueba de elección en pacientes ≤ 18 meses.

La detección de un estado serológico positivo permite iniciar el protocolo de tratamiento con terapias antirretrovirales (TAR) de forma rápida para 1) limitar la replicación del virus en las células del paciente y 2) evitar que aparezcan los síntomas avanzados de la infección (Nalwanga & Mussimen, 2022).

Los métodos de detección también permiten hacer un seguimiento de la carga vírica en aquellos pacientes seropositivos que siguen un tratamiento TAR. La evidencia científica ha demostrado que las personas con una carga de VIH indetectable debido a un tratamiento con TAR eficaz no pueden transmitir el VIH de manera horizontal (Nalwanga & Mussimen, 2022).

El TAR incluye la combinación de al menos tres fármacos antirretrovirales que impiden la replicación del virus actuando como inhibidores de la transcriptasa inversa y otras enzimas, como la proteasa o la integrasa, que se requieren en este proceso. Este tratamiento es combinado y debe mantenerse de por vida. Todos los pacientes pediátricos infectados deben iniciar el TAR de forma ajustada al peso y edad y considerando la existencia de infecciones oportunistas y el posible grado de inmunosupresión del paciente. La adherencia es fundamental para conseguir el objetivo del TAR que es reducir al mínimo la carga viral, por lo que debe garantizarse a cualquier edad, especialmente en adolescentes (Martínez et al., 2024). Los regímenes preferentemente recomendados de inicio según la edad establecen:

- 0 a 4 semanas $\rightarrow$ zidovudina + lamivudina
- De 4 semanas a 12 años $\rightarrow$ abacavir (se pautará al descartar sensibilidad al fármaco) + lamivudina. Entre 6 y 12 años se recomienda la alternativa de tenofovir disoproxilo + emtricitabina.
- Mayores de 12 años $\rightarrow$ si peso ≥ 25 kg: tenofovir alafenamina/emtricitabina/biktegravir, si peso ≥ 40 kg tenofovir disoproxilo/emtricitabina/darunavir.

Otras indicaciones de TAR en España son la profilaxis postexposición (PEP) y la profilaxis preexposición (PrEP) (GeSIDA, 2023):

- PEP $\rightarrow$ indicada dentro de las 72 horas siguientes a una exposición al VIH accidental de riesgo como relación sexual sin protección o contaminación cruzada con material usado por una persona infectada. La PEP se mantiene durante 28 días y se realiza con zidovudina + lamivudina + raltegravir (< 12 años) o con tenofovir disoproxilo o tenofovir alafenamida + emtricitabina + raltegravir (si ≥ 12 años).

- PrEP → medida recomendada para personas con elevado riesgo de infección. Puede utilizarse en adolescentes ≥ 16 años y ≥ 35 kg, y se realiza con emtricitabina + tenofovir disoproxil o tenofovir alafenamida.

Manejo de la transmisión vertical del VIH

En parejas con un miembro o con ambos miembros con infección por VIH, siempre que los miembros estén en TAR y con carga viral indetectable durante, al menos 6 meses, se ha reportado un riesgo prácticamente nulo de transmisión del VIH.

En el caso de las mujeres gestantes, se solicita un test de VIH en la primera visita de embarazo y en el tercer trimestre, o incluso en el momento del parto o postparto inmediato si no se ha realizado con anterioridad. Los factores de riesgo que pueden aumentar la transmisión vertical en mujeres seropositivas son la falta de terapia de profilaxis durante el embarazo, la carga viral materna y las infecciones virales producidas por el virus de la hepatitis o citomegalovirus de la madre gestante, lo que aumenta la carga viral de las secreciones vaginales (Ministerio de Sanidad, 2023).

En la práctica clínica se diferencian tres tipos de situaciones (Ministerio de Sanidad, 2023):

- Mujeres que conocían su infección por VIH antes de la gestación: idealmente se realiza la recomendación clínica de intentar la gestación una vez conseguida una carga viral indetectable gracias al TAR, que no deberá suspenderse. El TAR podrá ajustarse a una pauta preferente, aunque no se ha demostrado que el uso de TAR durante el embarazo pueda tener repercusiones graves en el desarrollo.
- Mujeres diagnosticadas como parte del cribado al inicio del embarazo: la paciente será informada inmediatamente tras la prueba de confirmación positiva, con la necesidad de empezar el TAR lo antes posible.
- Mujeres diagnosticadas en fases avanzadas del embarazo o el parto: es la situación que supone el mayor riesgo de transmisión vertical de VIH. Ante un test positivo en el parto o una condición en la que no se ha conocido la carga viral durante el embarazo, se priorizarán las medidas que reduzcan el riesgo de transmisión materno-fetal:
 - Administración de TAR intraparto: zidovudina I.V. que actúa como profilaxis preexposición al neonato que estará en contacto con sangre y secreciones potencialmente contaminadas.
 - Elección de una vía de parto preferente: la rotura prematura de las membranas, superior a 4 horas, aumenta el riesgo de transmisión, por lo que se recomienda la cesárea en casos de carga viral muy acusada.
 - Inicio de la profilaxis del niño expuesto: se recomienda empezar en las primeras 4-6 horas de vida con triple terapia (zidovudina, lamivudina y nevirapina).

Manifestaciones clínicas en la infección con VIH

Los niños infectados por transmisión vertical suelen ser asintomáticos al nacer, pero los signos de la infección progresan más rápido que en adultos, dándose las primeras manifestaciones entre los 6-12 meses de vida, y siendo más frecuentes en los niños prematuros o recién nacidos de bajo peso.

En primer lugar, se presentan manifestaciones inespecíficas como retraso del crecimiento, diarrea crónica, rechazo del alimento, retraso psicomotor, signos neurológicos, infecciones oportunistas.

Los síntomas secundarios son signos de inmunodeficiencia celular y humoral que incluyen el agravamiento de infecciones bacterianas como las causadas por neumococo, *Haemophilus influenzae*, *Salmonella* y estreptococo del grupo B, las cuales pueden llevar a sepsis e incluso meningitis. El sistema nervioso central puede verse afectado por encefalopatía progresiva, con pérdida cognitiva, retraso en el crecimiento cerebral, déficit motor y microcefalia. En cuanto al sistema respiratorio, es común que se presenten infecciones recurrentes de las vías respiratorias altas. Las alteraciones cardíacas incluyen arritmias, problemas en el ventrículo izquierdo e insuficiencia cardíaca congestiva. Los daños renales son causados por el efecto directo del VIH sobre las células del epitelio renal, las alteraciones inmunitarias y los medicamentos nefrotóxicos. Los trastornos hematológicos, como la anemia, son frecuentes en niños infectados por el VIH, y pueden ser el resultado de infecciones crónicas, una nutrición insuficiente o un síndrome hemofagocitario asociado al virus (Martínez et al., 2024)..

En adolescentes infectados por vía sexual, la infección puede debutar con un cuadro similar al de la mononucleosis infecciosa o asociada a otras infecciones de transmisión sexual, con una evolución clínica semejante a la del adulto (Martínez et al., 2024)..

SIDA en el paciente pediátrico

La infección por VIH cuando no es tratada correctamente o no ha sido diagnosticada a tiempo, puede progresar al desarrollo del síndrome de la inmunodeficiencia adquirida (SIDA) en un periodo a 5-10 años en adultos o de 4-6 años en niños. Se considera que la transición de VIH a SIDA ocurre cuando el recuento de linfocitos CD4 es muy bajo (<200 células/mm³) y se han desarrollado infecciones oportunistas (tuberculosis, candidiasis esofágica) o cánceres raros (sarcoma de Kaposi, linfoma no Hodgkin) relacionados con una inmunosupresión severa acompañado de síntomas clínicos graves.

La generalización del tratamiento con TAR ha permitido que la mayoría de los niños infectados con VIH no presenten SIDA (Martínez et al., 2024).

SIGNOS Y SÍNTOMAS COMUNES DE ENFERMEDAD INFECCIOSA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

Signos generales

Letargo, irritabilidad, rechazo de alimentación, exantemas.

Manifestaciones clínicas según el sistema afectado en la infección

Respiratorio → tos, disnea, sibilancias, estridor, congestión nasal.

Cutáneo → exantemas, lesiones pustulosas, petequias.

Digestivo → diarrea, vómitos, deshidratación.

Neurológico → convulsiones febriles, meningismo.

Variaciones de temperatura

La fiebre puede ser definida como la temperatura corporal igual o superior a 38°C. En la actualidad,

hay una gran variedad de termómetros que miden la temperatura timpánica, axilar o frontal. Los más usados son los termómetros digitales en la axila. En los menores de 3 meses, puede medirse la temperatura rectal mediante un termómetro digital, en este caso deberemos restar a la temperatura resultante 0,5°C.

- Temperatura normal. Hasta 37°C axilar o 37, 5° C rectal
- Febrícula → entre 37°C y 38°C
- Fiebre moderada → entre 38°C y 39°C
- Fiebre alta → entre 39°C y 40°C
- Fiebre muy alta → más de 40°C

La fiebre es un motivo de consulta muy frecuente en los niños. En la mayoría de las ocasiones la causa es una infección viral que no requiere ningún tratamiento específico. Sin embargo, en ocasiones, la fiebre puede ser el único signo de una infección bacteriana, siendo la más frecuente la infección del tracto urinario.

En función del tiempo de evolución se distingue entre:

- Fiebre de corta duración: está presente durante un periodo de tiempo inferior a 2 semanas.
- Fiebre de duración intermedia: se mantiene durante 2-3 semanas.
- Fiebre de larga duración: es aquella cuya duración supera las 3 semanas.

Además, la fiebre puede tener un foco claro o presentarse como síndrome febril sin foco específico (muy frecuente en la edad pediátrica). La fiebre sin foco es aquella que dura menos de 5 días, y cuya etiología no aparece tras una adecuada anamnesis y una exhaustiva y minuciosa exploración física.

Fisiopatología de la fiebre

La temperatura corporal resulta del balance entre la producción y la pérdida de calor, este balance está controlado por el centro termorregulador situado en el hipotálamo anterior. La pérdida de calor tiene lugar a través de las superficies corporales, en concreto la piel y los pulmones.

La aparición de fiebre es consecuencia de la estimulación de la producción de pirógenos endógenos, polipéptidos elaborados por diversas células, principalmente monocitos y macrófagos tisulares.

El Triángulo de evaluación pediátrica o TEP es una herramienta útil para valorar rápidamente el estado de un paciente pediátrico. Se basa en tres aspectos: la apariencia del paciente, su trabajo respiratorio y su circulación cutánea. Aunque el TEP no proporciona un diagnóstico definitivo, permite valorar el estado fisiológico y de sus necesidades urgentes para mantener una adecuada homeostasis.

En un lactante febril con TEP alterado, se deben realizar maniobras de estabilización, pruebas complementarias e iniciar tratamiento antibiótico empírico. El manejo de los lactantes con fiebre sin focalidad estables varía según la edad.

- En los menores de 22 días, se requieren pruebas complementarias en orina, sangre y líquido

cefalorraquídeo y el ingreso con tratamiento antibiótico empírico.

- Entre 22 y 60 días, se deberán realizar pruebas en orina y sangre y es recomendable la observación hospitalaria al menos durante unas horas y tratamiento antibiótico según los resultados de las pruebas complementarias.
- En los mayores de 60 días, las pruebas y la necesidad de hospitalización dependerá de la edad, sexo, grado de temperatura y estado vacunal.

Manejo de la fiebre

El ibuprofeno y el paracetamol son eficaces y seguros para manejar la fiebre y el malestar asociado. La alternancia de ambos fármacos es común en la práctica clínica, aunque su administración preferente es oral; si no se tolera por vía digestiva, pueden administrarse de forma rectal. Se debe evitar el uso de aspirina en niños debido al riesgo de síndrome de Reye.

Es importante asegurar una correcta hidratación, ofreciendo líquidos claros como agua, caldos o soluciones de rehidratación oral. Se deben observar signos de deshidratación, como boca seca, disminución de la producción de orina o letargo.

Para reducir la fiebre, se pueden usar compresas o esponjas tibias, toallas frescas en varias partes del cuerpo o baños tibios. Se debe evitar el agua fría, el uso de “friegas de alcohol” o hielo, ya que pueden causar vasoconstricción periférica.

Es fundamental educar a los padres sobre la naturaleza de la fiebre y los signos de alarma, que incluyen fiebre persistente por más de 48 horas, decaimiento, dificultad respiratoria, petequias, convulsiones o signos de deshidratación, en los cuales se debe buscar atención médica.

CONCLUSIÓN

La prevención y el diagnóstico temprano son fundamentales en el manejo de las enfermedades infecciosas en niños y adolescentes. La identificación oportuna de signos y síntomas, como la fiebre y otros indicios de infección, permite una intervención rápida y eficaz, evitando complicaciones graves. En este contexto, el papel de la enfermería es esencial, no solo en la administración de vacunas y tratamientos, sino también en la educación continua a familias y jóvenes sobre la importancia de la higiene, las medidas preventivas frente a infecciones y las conductas de riesgo, especialmente en adolescentes. Además, la enfermería desempeña un rol crucial en la detección temprana de señales de alarma, la monitorización de signos vitales y la implementación de cuidados específicos, como el manejo de la fiebre, la administración de medicación y las medidas de aislamiento cuando son necesarias.

REFERENCIAS

- Calvo Rey, C. Martínez Campos, L. Moraleda Redecilla, MC. Rivero Calle, I. (2023). *Protocolos de infectología pediátrica. PROTOCOLOS AEP*. Aeped.es. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/portada_1.jpg
- Consejería de Salud y Consumo, & Servicio Andaluz de Salud. (2023). *Plan Andaluz frente a las ITS, VIH y SIDA (2023-2030)*. Sevilla: Consejería de Salud y Consumo. Recuperado el

29 de abril de 2025, de https://www.juntadeandalucia.es/sites/default/files/inline-files/2024/06/PAITSIDA%20FINAL%2023%20nov%202023_0.pdf

- GeSIDA. (2023). *Recomendaciones sobre la profilaxis pre-exposición para la prevención de la infección por VIH en España*. Recuperado de https://www.cerovihencanarias.com/wp-content/uploads/2023/04/Guia-profilaxis_PrEP_GeSIDA_2023.pdf
- Gómez, B. Iturralde, I. Moya, S. Plana, M. (s/f). Documento guía del grupo de trabajo de enfermedades infecciosas de SEUP: lactante febril. Seup.org. Recuperado el 6 de febrero de 2025, de https://seup.org/pdf_public/gt/GT_Inf_Doc_consenso_lactante_FSF_GT_Infec.pdf
- Martínez, I., Berzosa Sánchez, A., Navarro Gómez, M. L., & Fortuny Guasch, C. (2023). Infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) en pediatría. *Protocolos Diagnóstico Terapéuticos en Pediatría*, 2, 387–400.
- Ministerio de Sanidad (2023). *Documento de consenso para el seguimiento de la infección por el VIH en relación con la reproducción, embarazo, parto y profilaxis de la transmisión vertical del niño expuesto*. Recuperado de https://www.sanidad.gob.es/ca/ciudadanos/enfLesiones/enfTransmisibles/sida/docs/Documento_de_consenso_para_el_seguimiento_de_la_infeccion_por_el_VIH_en_relacion_con_la_reproduccion_embarazo_parto_y_profilaxis_de_la_transmission_vertical_del_nino_expuesto.pdf
- Mintegi Raso S., Gómez Cortés B., Velasco Zúñiga R. (2024, febrero). *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en urgencias de pediatría*. Seup.org. https://seup.org/wp-content/uploads/2024/04/11_Lactante_febril_4ed.pdf
- Nalwanga, D., & Musiime, V. (2022). Children living with HIV: A narrative review of recent advances in pediatric HIV research and their implications for clinical practice. *Therapeutic Advances in Infectious Disease*, 9, 20499361221077544. <https://doi.org/10.1177/20499361221077544>
- Servicio Murciano de Salud. (2001). *Manejo del niño con fiebre*. Murcia Salud. Recuperado de https://www.murciasalud.es/recursos/best_practice/2001_5_5_NINYOSFIEBRE.pdf
- Sociedad Española de Infectología Pediátrica. (2024). *CoRISpe – Boletín Informativo N° 7*. Recuperado de https://www.seipweb.es/wp-content/uploads/2024/10/Newsletter-CoRISpe_N7.pdf
- Velasco Zúñiga, R. (2014). *Triángulo de Evaluación Pediátrica*. *Pediatríaintegral.es*. Recuperado el 6 de febrero de 2025, de <https://www.pediatríaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii05/05/320-323.pdf>



CAPÍTULO 8. ALTERACIONES O ANOMALÍAS MUSCULOESQUELÉTICAS. ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES. ARTRITIS. PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL. INTRODUCCIÓN A LA ATENCIÓN TEMPRANA

Inmaculada Carmen Lara Palomo

INTRODUCCIÓN

Las alteraciones o anomalías musculoesqueléticas son comunes en los niños. Pueden implicar una sola localización específica (p. ej., pie zambo) o ser parte de un síndrome de anomalías congénitas múltiples. Además, pueden deberse a factores de riesgo adquiridos o congénitos, o a otras enfermedades del desarrollo, infecciosas, neuromusculares o tumoraciones.

Las anomalías congénitas se pueden clasificar como deformidades o malformaciones. Una deformidad es una alteración en la forma debido a una presión o a un posicionamiento inusual en el útero (p. ej., plagiocefalia posicional). Mientras que una malformación es un error en el desarrollo normal de un órgano o tejido (Boyadjiev Boyd, 2022).

TORTÍCOLIS MUSCULAR CONGÉNITA

El término tortícolis se refiere a la postura que se produce cuando la cabeza se tuerce y se gira hacia un lado. La tortícolis muscular congénita (TMC) es la tercera condición musculoesquelética congénita más común en recién nacidos, mientras que la TMC adquirida prenatalmente es el tipo más común de tortícolis la cual se debe a la longitud y/o fuerza asimétrica de los músculos esternocleidomastoideos (ECM) a cada lado del cuello. Esta dolencia se manifiesta con flexión lateral de la cabeza al lado ipsilateral y con rotación al lado contralateral (Do, 2006).

Los hallazgos asociados a la TMC incluyen plagiocefalia, asimetría facial y deformidades musculoesqueléticas posicionales como metatarso aducto (15%) y pie calcaneovalgo. Se puede identificar una displasia de cadera en el 8-20% de los pacientes. Debido a la asociación con displasia de cadera, debe considerarse la realización de una ecografía a las 6 semanas de edad o una radiografía simple de pelvis a los 4-6 meses de edad incluso si la exploración física es normal (Stellwagen et al., 2008).

Aunque no se conoce la causa exacta de la TMC, se cree que está relacionada con el descenso de la cabeza del feto o una posición fetal anormal dentro del útero durante el tercer trimestre. Esto se ve respaldado por el hecho de que es más frecuente en mujeres que son primíparas ya que su útero suele ser más pequeño. Otras teorías alternativas, pero potencialmente concomitantes, sobre el origen de la TMC incluyen el traumatismo en el músculo ECM durante partos difíciles (Bredenkamp et al., 1990).

En la exploración clínica podría encontrarse una lesión que causa un hematoma, con consiguiente fibrosis y contractura del músculo ECM. También es posible detectar una masa no dolorosa a

la palpación en el ECM (50% de los casos). El pronóstico es bueno y viene determinado por un diagnóstico y tratamiento precoz. Un programa de estiramiento tiene éxito en más del 90% de los pacientes, especialmente cuando el tratamiento se inicia dentro de los tres primeros meses de vida. Solo el 10% llega a requerir cirugía.

La evaluación de la TMC es más compleja cuando los hallazgos típicos están ausentes, no se observa la respuesta clínica habitual o cuando la deformidad se presenta a una edad más tardía. En estos casos, además de una historia y un examen físico detallados, podría ser útil consultar con un oftalmólogo o un neurólogo. Se deben realizar radiografías simples y, en algunos casos, puede ser necesario obtener una resonancia magnética del cerebro y de la columna cervical, para descartar otras posibles patologías (Chen et al., 2000).

El diagnóstico diferencial es amplio, la TMC puede verse asociada a malformaciones vertebrales, como el síndrome de Klippel-Feil o fusión atlanto-occipital; defectos genéticos específicos; tumores; causas neurológicas, como lesión de la médula espinal; entre otras (Boyadjiev Boyd, 2022).

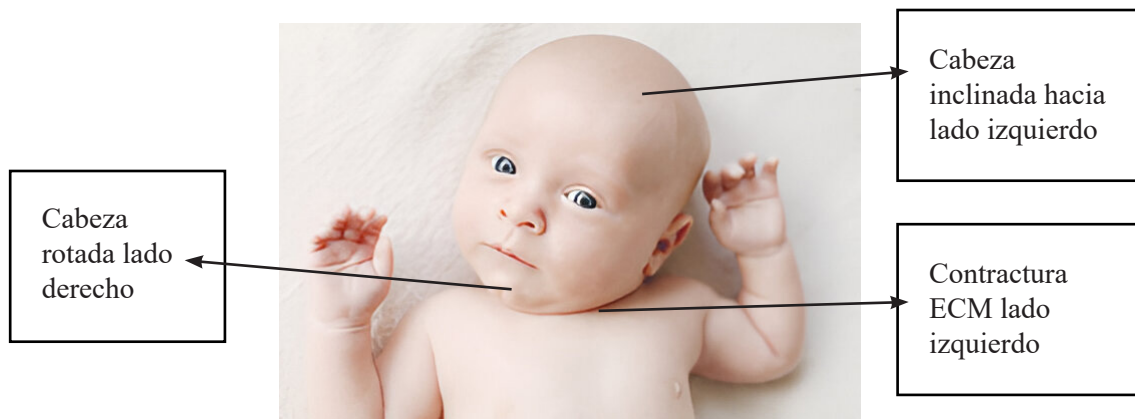


Figura 1. Imagen tomada de la Asociación Española de Pediatría.

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Las enfermedades neuromusculares son un grupo de trastornos ampliamente definidos que implican una lesión o disfunción de los nervios periféricos o los músculos. La multitud de posibles sitios de lesión puede hacer que estas enfermedades sean difíciles de diagnosticar (Morrison, 2016).

La mayoría de las enfermedades del sistema nervioso periférico son de origen genético y se presentan con atrofia muscular, pérdida sensorial distal y/o reducción de los reflejos tendinosos. Cuando el sistema motor se lesiona en cualquier parte desde la neurona motora hasta el músculo, el resultado es generalmente atrofia muscular. Aunque destaca la frecuencia en la edad infantil, su aparición tiene lugar desde el nacimiento hasta la edad adulta (Morrison, 2016).

Considerando que la atrofia muscular es una manifestación central en muchos de estos trastornos, como en la distrofia muscular que es una de las enfermedades neuromusculares más conocidas, los objetivos del tratamiento integral del niño con distrofia muscular son los siguientes (Cuisset et al., 2012):

- Retardar la pérdida de fuerza.

- Prolongar la capacidad para caminar.
- Evitar y reducir las deformidades y contracturas.
- Favorecer la independencia personal y la autonomía.

El tratamiento óptimo de las enfermedades neuromusculares requiere un enfoque multidisciplinario que se centre en medidas preventivas y anticipatorias, así como en intervenciones activas para abordar los aspectos primarios y secundarios del trastorno. La implementación de estrategias de tratamiento integrales puede alterar favorablemente la historia natural de la enfermedad y mejorar la función, la calidad de vida y la longevidad (Bushby et al, 2010).

Enfermedad de la neurona motora: Atrofia muscular espinal infantil

La atrofia muscular espinal (AMS) se caracteriza por la degeneración de las neuronas motoras ubicadas en el cuerno anterior de la médula espinal y la parte distal del tronco cerebral. La AMS es una enfermedad rara con herencia autosómica recesiva. La debilidad muscular está constantemente presente, aunque de gravedad variable (Mary et al., 2018). Se utiliza una clasificación basada en la edad de aparición de síntomas y afectación en las capacidades motoras (Wang et al., 2007):

- Tipo 0: se diagnostica prenatalmente cuando un feto muestra una movilidad muy limitada. Al nacer, el bebé tiene tetraplejia flácida con insuficiencia respiratoria que es rápidamente mortal en todos los casos.
- Tipo I: se caracteriza por síntomas de aparición entre el nacimiento y los 6 meses de edad.
 - Ia: inicio antes de las 2 semanas de edad.
 - Ib: inicio antes de los 3 meses de edad y ausencia de control de la cabeza.
 - Ib: inicio después de los 3 meses de edad y control de la cabeza, pero incapacidad para sentarse.
- Tipo II: entre los 6 y 18 meses de edad. Los pacientes pueden sentarse, pero no pueden caminar.
- Tipo III: capacidad de caminar, que se conserva durante un periodo variable. El diagnóstico se hace cuando el paciente tiene dificultad para correr y subir escaleras, y se cae con frecuencia.
- Tipo IV: inicio en la edad adulta.

El deterioro motor predomina en los músculos proximales del tronco, la pelvis y los hombros mientras que los reflejos osteotendinosos están abolidos. Los músculos intercostales están constantemente afectados, en cambio el diafragma está intacto, lo que provoca una respiración paradójica. Las funciones cerebrales superiores son completamente normales. El niño está alerta, se comunica con facilidad y, a menudo, tiene un excelente rendimiento escolar.

El diagnóstico se basa principalmente en criterios clínicos y se confirma con pruebas genéticas. La electromiografía (EMG) simplemente confirma la afectación de la neurona motora.

Distrofia muscular de Duchenne

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es la distrofia muscular más común diagnosticada durante la infancia. Afecta a todos los músculos del cuerpo, incluyendo músculos esqueléticos,

miocardio y algunos músculos lisos, y esto se debe a que la distrofina está ausente y las células musculares se dañan fácilmente.

La enfermedad se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X, de modo que solo suele afectar a los niños ya que en las niñas el otro cromosoma X contrarresta la ausencia de distrofina. La gran mayoría de los pacientes son mayores de 3 años al inicio de los síntomas, pero la debilidad muscular progresiva lleva a problemas médicos graves. De este modo, los niños necesitan silla de ruedas alrededor de los 12 años y la expectativa de vida promedio es de 30 años. Los músculos de las caderas son los primeros afectados mientras que los miembros superiores se ven afectados más tarde en el curso de la enfermedad (Bushby et al., 2010a; Bushby et al., 2010b).

Como síntomas, se observa que el niño se cae a menudo y tiene dificultad para correr, para levantarse de una posición en cuclillas o para subir escaleras, y se empuja con las manos en los muslos (signo de Gower). Más tarde, empieza a caminar de puntillas, con anteversión pélvica y una marcha de pato, debido a la debilidad de los músculos de los glúteos. También se desarrolla hiperlordosis para compensar estas anomalías y debido a la debilidad de los músculos abdominales. Sin tratamiento, los pacientes pierden la capacidad de caminar a una edad media de 9,5 años.

Distrofia muscular de Becker

La Distrofia Muscular de Becker (DMB) es menos grave que la de Duchenne, y al igual que en el caso de la DMD, la anomalía genética responsable de la DMB afecta al gen DMD en el cromosoma X. Sin embargo, a diferencia de la DMD, se produce distrofina pero la proteína es anormal y daña las células musculares. Es por ello que la evolución de la enfermedad es mucho más lenta, siendo además menos común. La enfermedad comienza en la infancia o la adolescencia (Mary et al., 2018).

El síntoma de presentación es la debilidad muscular de las extremidades inferiores, a menudo acompañada de dolor muscular. Las alteraciones de la movilidad son aproximadamente las mismas que en la DMD, pero con un ritmo de progresión mucho más lento. La pérdida de la capacidad de caminar, si se produce, comienza en la edad adulta. Los pacientes deben someterse a pruebas de detección de afectación cardíaca, independientemente de la edad.

El tratamiento ortopédico consiste principalmente en terapia de rehabilitación para preservar la mayor cantidad posible de fuerza muscular y prevenir contracturas musculares y tendinosas. La cirugía rara vez se realiza durante la infancia (Mary et al., 2018).

Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es un trastorno muscular genético en el que son comunes el pie zambo, la luxación de cadera, la escoliosis y el pie cavo y puede requerir la intervención de un cirujano ortopédico. Los pacientes presentan debilidad muscular global, incapacidad para relajar los músculos, expresión facial alterada con una sugestiva apariencia congelada de la cara y una voz monótona. Los deterioros cognitivos son muy comunes y las dificultades de aprendizaje pueden dominar el cuadro clínico. La herencia autosómica dominante de la DM1 ayuda al diagnóstico (Mary et al., 2018).

ARTRITIS REUMATOIDE JUVENIL

La artritis idiopática juvenil es la enfermedad reumática crónica más común en la infancia y es de etiología desconocida. Abarca varios subgrupos diferentes y presenta predominantemente artritis periférica. Los principales criterios de la enfermedad incluyen la aparición antes de los 16 años, artritis (hinchazón o derrame, o la presencia de ≥ 2 de los siguientes signos: limitación de la amplitud del movimiento, sensibilidad o dolor en el movimiento, aumento de calor) en al menos una articulación que persiste durante más de 6 semanas, con exclusión de cualquier otra posible causa de inflamación en las articulaciones (Harris & Firestein, 2009).

Se manifiesta de tres formas (Wu et al., 2020):

- Poliartritis: ≥ 5 articulaciones inflamadas.
- Oligoartritis: ≤ 4 articulaciones inflamadas.
- Artritis reumatoide sistémica: artritis en ≥ 1 articulación con, o precedida de, fiebre durante al menos 2 semanas, que se ha demostrado que es diaria durante al menos 3 días y que está acompañada por ≥ 1 de los siguientes síntomas:
 - Exantema eritematoso evanescente.
 - Aumento de tamaño generalizado de ganglios linfáticos.
 - Hepatomegalia o esplenomegalia, o ambos.
 - Serositis.

Es una enfermedad autoinmune de base genética relacionada con antígenos del sistema mayor de histocompatibilidad, HLA. No hay tratamiento que cure o revierta esta enfermedad. Sin embargo, existen fármacos que pueden aliviar sus síntomas y reducir o detener el progreso de la enfermedad. El niño debe ser tratado por un equipo multidisciplinar.

TRASTORNOS DEL RAQUIS Y MIEMBROS

Escoliosis de inicio temprano

La escoliosis de inicio temprano corresponde a un grupo heterogéneo de padecimientos de la columna, el cual se presenta antes de los 10 años de edad con una curvatura en el plano coronal de 10° o más. En la escoliosis estructural, hay una rotación de los cuerpos vertebrales que provoca una prominencia en la espalda por la asimetría de las costillas (Sauri-Barraza, 2023).

Las causas son: idiopática o de causa desconocida; congénita, que se presenta con malformaciones espinales y/o torácicas; toracogénica o secundaria a alteraciones tora-coabdominales; neuromuscular, que se manifiesta con alteraciones en el tono muscular y habitualmente se acompaña de retraso en el desarrollo motor; y sindrómica, asociada a síndromes particularmente relacionados con alteraciones en el tejido conectivo (Sauri-Barraza, 2023).

Independientemente de la etiología requiere un adecuado control de la deformidad para evitar deterioro cardiopulmonar, disminución en la calidad y expectativa de vida. El diagnóstico puede ser difícil y habitualmente se da de forma incidental. La manifestación más evidente de los niños con escoliosis es la asimetría de la espalda o de la pared torácica posterior, que se observa al

flexionar el tronco hacia delante. También se aprecian asimetría en la altura de los hombros y un aumento de las prominencias de las escápulas, así como una curvatura lateral en la columna vertebral.

Para el tratamiento, es importante considerar la edad del paciente, la etiología y la velocidad de progresión. Dentro de los tratamientos conservadores, se encuentra el uso de yesos seriados o el corsé, cuyo objetivo principal es detener la progresión de la deformidad y con ello retrasar la cirugía a una edad mayor. Dentro de los tratamientos quirúrgicos se encuentran el uso de barras de crecimiento tradicionales, las barras de crecimiento magnéticas y la artrodesis definitiva. Se ha observado que realizarlos de forma temprana condiciona múltiples complicaciones por lo cual, de ser posible, debe optarse por el manejo no quirúrgico y postergar el tratamiento definitivo (Álvarez García de Quesada & Núñez Giralda, 2011).

ALTERACIONES DE LA CADERA Y PIES

Enfermedad de Perthes

La enfermedad de Perthes o también llamada Legg-Calvé-Perthes, se desarrolla como consecuencia de una isquemia del núcleo epifisario femoral proximal, lo que causa una necrosis y un colapso de su estructura ósea, que promueven, seguidamente, de un modo espontáneo, la revascularización y la regeneración ósea del área necrótica. Se desarrolla después de al menos dos episodios de isquemia. La causa de la isquemia sigue siendo desconocida, no estando claras las razones por las que la enfermedad suele ocurrir entre 5 y 8 años de edad. En el 75% de los casos es unilateral, y afecta más frecuentemente a los niños (Leroux et al., 2018).

Su inicio es insidioso y progresivo, aparece una discreta cojera o cojera en Trendelenburg, atrofia del cuádriceps, limitación de la abducción y rotación interna de la cadera. A medio plazo puede observarse una disimetría aparente de las extremidades inferiores, bien por una contractura de los aductores, o bien por el colapso de la epífisis femoral. Los signos radiológicos más precoces son el ensanchamiento del espacio articular de la cadera, la disminución del tamaño, el aumento de la densidad del núcleo de osificación de la cabeza femoral y el ensanchamiento del cuello femoral. El objetivo del tratamiento es evitar el dolor, devolver la movilidad normal a la cadera y evitar la deformidad de la cabeza femoral, guiando su reconstrucción para evitar los riesgos de secuelas, como son el acortamiento y la degeneración artrósica de la cadera (Leroux et al., 2018).

Displasia del desarrollo de la cadera

El término displasia del desarrollo de la cadera (DDC), denominada también luxación congénita de cadera, es un trastorno complejo que se refiere a diferentes problemas de cadera, incluyendo inestabilidad neonatal, displasia acetabular o femoral, subluxación de cadera y dislocación de cadera. Los cambios del crecimiento afectan a todas las estructuras del acetábulo, fémur proximal y componentes blandos de la cadera displásica, de manera que la presión aberrante ejercida sobre el labrum, por una cabeza femoral dislocada o subluxada, promueve la hipertrofia del fibrocartílago y la formación de tejido fibroso. Esta afectación puede presentarse unilateral o bilateralmente. La naturaleza compleja de esta afección se debe a una combinación de factores genéticos (antecedentes familiares), hormonales (más frecuente en el sexo femenino), ambientales y mecánicos (presentación de nalgas al nacer, poco espacio uterino, et.) (Bakarman et al., 2023).

Todos los neonatos, en particular los que muestran los factores de riesgo para la DDC, deben pasar por una evaluación clínica exhaustiva. Además, la prueba de Ortolani y la maniobra de Barlow deben incluirse en el cribado rutinario, y cada cadera debe ser verificada por separado para detectar inestabilidad.

Las manifestaciones clínicas incluyen (Bakarman et al., 2023):

- Prueba de Ortolani y maniobra de Barlow positivas.
- Pliegues cutáneos y/o discrepancias a lo largo de la longitud de las piernas.
- Abducción asimétrica con limitación.
- Signo de Galeazzi positivo: niño en posición supina con las caderas y las rodillas flexionadas, que tiene altura desigual de las rodillas.
- Cuando los niños alcanzan la edad de caminar, cojean del lado afectado, lo que resulta en un signo de Trendelenberg positivo e hiperlordosis.

Lo ideal es que los pacientes sean diagnosticados y tratados durante la infancia. La subluxación de cadera suele resolverse espontáneamente, es por ello que no se inicia tratamiento hasta pasadas tres semanas. Pasado este periodo de tiempo, se recomienda comenzar el tratamiento si hay evidencia de subluxación en la evaluación física y ecográfica. El tratamiento se sostiene en 3 pilares fundamentales (Bakarman et al., 2023):

- Reducción, para conseguir una adecuada relación entre cabeza femoral/cotilo.
- Estabilización, con algún método de contención que permita que la cabeza femoral se mantenga estable en el acetábulo.
- Maduración, permitir el desarrollo y osificación de las estructuras que forman la cadera.

En los recién nacidos se recomienda mantener la cadera y la rodilla flexionadas con la cadera en una posición abducida que permita los movimientos dinámicos de la cadera, ya que en esta posición reposa la cabeza femoral en el acetábulo. También es útil colocarle al niño un doble pañal durante los primeros meses, con lo que aumenta la tensión de la estructura ligamentosa.

En lactantes de hasta 18 meses con luxación de cadera se utilizan medidas ortopédicas mediante férulas que facilitan la abducción del fémur proximal y la flexión del acetábulo, con lo que se obtienen resultados aceptables en algunos meses. Las férulas más empleadas son las que consiguen flexión de cadera de 90° y abducción entre 45-60°, como la Frejka, la Von Rosen, la Craig y la Pavlik. Estas férulas deben mantenerse hasta que la cadera sea radiológicamente estable, lo que sucede después de los 6 meses de edad.

En niños mayores de 18 meses, la reducción debe ser quirúrgica, en el postoperatorio deben llevar una escayola durante un tiempo aproximado de 6-8 semanas, para después recibir una férula de abducción (Bakarman et al., 2023).

Pie zambo equinovaro

Es una deformidad congénita consistente en un pie equino, varo, cavo y aducto. Su incidencia es de entre 1 y el 2% de los recién nacidos vivos. Puede ser bilateral hasta en un 50% de los casos y

algo más frecuente en el sexo masculino. No se sabe su etiopatogenia, pero posiblemente consista en una alteración genética. También, se barajan teorías como: el freno en el desarrollo fetal y, otras menos factibles, como factores mecánicos intraútero, e incluso un origen neurogénico. Generalmente, se asocia a otras patologías, como espina bífida, displasia congénita de cadera, distrofia miotónica o artrogriposis (Moya y Hernán, 2000).

Dependiendo del grado de rigidez, se pueden diferenciar 2 tipos:

- Tipo A: leve, forma flexible.
- Tipo B: severa, forma rígida. Deformidad con importante rigidez y marcada fibrosis.

El tratamiento debe iniciarse de manera precoz. Actualmente, el método de tratamiento más utilizado es el *método Ponseti*, que busca la corrección progresiva de las diferentes deformidades mediante la colocación de yesos seriados que se cambian semanalmente. Habitualmente, son necesarios entre 5 y 7 yesos para corregir las deformidades del pie cavo, aducto y varo, aunque esto dependerá del grado de rigidez y de deformidad inicial. Si bien, la deformidad de pie equino será la última deformidad a corregir dada su complejidad y generalmente requerirá una intervención quirúrgica, consistente en una tenotomía percutánea del tendón de Aquiles. Una vez completada la corrección, es necesario el mantenimiento de la misma con unas botas que deberán utilizarse, inicialmente, de manera continua, durante unos meses y, posteriormente, de forma nocturna hasta los 3 años (Abril et al., 2019).

Pie aducto/metatarso varo

Es una deformidad leve que afecta solo a la parte anterior del pie y que consiste en una desviación interna o medial de los metatarsianos y de los dedos, con supinación leve o moderada del antepié. La etiología es desconocida, y en la deformación intervienen factores genéticos y mecánicos.

Existen formas leves (postural), moderadas y graves, dependiendo de la flexibilidad y la rigidez en el momento de las manipulaciones para corregir la deformidad. La evolución es favorable en los casos leves. El tratamiento suele ser conservador (manipulaciones simples por parte de la familia) entre los 12 y los 18 meses de edad. En algunos casos (formas moderadas o graves), precisa tratamiento en servicio de ortopedia infantil mediante manipulaciones simples o asociadas a yesos y posterior calzado corrector. Los resultados son sintomática y clínicamente satisfactorios en todas las series con menos de un 2% de recidivas. Cuando el diagnóstico se realiza en niños mayores, la respuesta al tratamiento conservador no es homogénea y hay que considerar un tratamiento quirúrgico (Abril et al., 2019).

Pie calcaneovalgo

El pie es plano o convexo y se encuentra en dorsiflexión con el talón dirigido hacia afuera. Puede aproximarse fácilmente el pie a la parte inferior de la tibia. En estos niños, es más frecuente la displasia de cadera. El tratamiento temprano con una escayola (para colocar el pie en posición equinovara) o con ortesis correctiva suele ser exitoso (Abril et al., 2019).

PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

La parálisis cerebral infantil (PCI) es un grupo de trastornos heterogéneos y crónicos, no

progresivos, aunque sí variables desde el punto de vista clínico, que afectan al movimiento o la postura. Su comienzo es temprano, siendo su origen una lesión producida en un cerebro inmaduro. La heterogenicidad de la PCI comprende las características clínicas, etiológicas y pronósticas.

Clínicamente es frecuente observar otras alteraciones como retraso mental, epilepsia, déficit sensoriales, visuales o auditivos, o trastorno del aprendizaje y de la conducta.

Etiología

Los factores etiológicos capaces de originar una parálisis cerebral pueden ser prenatales, perinatales o postnatales. En algunos casos se da una etiología multifactorial (Fernández-Jaén y Calleja-Pérez, 2002).

- Factores prenatales: malformaciones congénitas del sistema nervioso central, encefalopatías, infecciones congénitas, causas genéticas, hemorragias.
- Factores perinatales: traumatismo obstétrico y asfixia intraparto.
- Factores postnatales: secundarias a lesiones vasculares, posconvulsivas, meningitis neonatales.

Clasificación

Los médicos clasifican la parálisis cerebral según el tipo de trastorno del movimiento involucrado (Fernández-Jaén y Calleja-Pérez, 2002): espástico (músculos rígidos), atetoide (movimientos de retorcimiento) o atáxico (falta de equilibrio y coordinación), además de cualquier síntoma adicional, como debilidad (paresia) o parálisis (plejía). Los distintos tipos de parálisis cerebral se diferencian entre sí por su etiopatogenia, el grado de afectación y los síntomas clínicos asociados:

- PCI espástica: es la más frecuente. Clínicamente se manifiesta por afectación de un hemicuero, reflejos osteotendinosos vivos, con mayor participación clínica de la extremidad superior. En la mayoría de los casos se describe un periodo libre de síntomas de 4-6 meses. Afecta con mayor frecuencia a varones y predomina la afectación del hemisferio izquierdo.
- PCI atetoide, coreoatetoide o discinética: Representa el 10-20% de las PCI. Se caracteriza por movimientos espasmódicos o contorsiones lentas e incontrolables de las manos, los pies, los brazos o las piernas. La hiperactividad de los músculos de la cara y la lengua hace que algunos niños hagan muecas o babeen. Les resulta difícil sentarse derechos o caminar. Algunos niños tienen problemas para oír, controlar la respiración o coordinar los movimientos musculares necesarios para hablar. Normalmente no hay afectación cognitiva y el diagnóstico clínico establecido no se realiza hasta los 24-36 meses de edad.
- PCI atáxica: Representa el 5-15% de todos los casos de PCI. El síntoma predominante es la ataxia no progresiva, aunque en la mayoría de los casos al final del primer año se observa un síndrome cerebeloso completo (hipotonía, ataxia, dismetría, incoordinación). Se puede observar discapacidad intelectual leve asociada, pero rara vez grave.
- PCI mixta: hace referencia a síntomas que no corresponden a ningún tipo de parálisis cerebral, sino que son una combinación de varios tipos. Por ejemplo, un niño con parálisis cerebral mixta puede tener algunos músculos demasiado tensos y otros demasiado relajados, lo que crea una combinación de rigidez y flacidez.

Diagnóstico

El diagnóstico es eminentemente clínico. El buen conocimiento del neurodesarrollo desempeña un papel primordial en el diagnóstico temprano de esta afección. De hecho, en la totalidad de los protocolos médicos de atención primaria en pediatría se propone un seguimiento neurológico próximo del niño, especialmente en los primeros 18 meses de edad.

La presencia de una hipotonía marcada, persistencia de reflejos arcaicos por encima de los 6 meses, retrasos motores, hipertonía-hiperreflexia, exploración motora asimétrica u otros hallazgos clínicos como ataxia, convulsiones, trastornos posturales, etc., son criterios suficientes para remitir al paciente al especialista. El diagnóstico definitivo no suele establecerse hasta los 2-3 años (Fernández-Jaén y Calleja-Pérez, 2002).

Tratamiento

La intervención terapéutica en la PCI es notablemente multidisciplinaria. Debe comenzar en el momento del diagnóstico y adaptarse a cada etapa evolutiva del niño hasta la madurez. Los objetivos de la terapia son (Fernández-Jaén y Calleja-Pérez, 2002):

- Informar y apoyar a los padres.
- Estimular el desarrollo psicomotor.
- Prevenir y corregir las posibles complicaciones.
- Favorecer la independencia personal y autonomía.
- Valorar el nivel intelectual y los trastornos del aprendizaje para favorecer la orientación en la integración escolar.

En la terapia del niño con PCI se encuentran involucrados neurólogos, traumatólogos, enfermeros, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas, técnicos ortopédicos y trabajadores sociales. Debido a los trastornos motores, suelen precisar silla de ruedas u otros dispositivos para mantener el control postural, y las deformidades articulares en ocasiones suelen requerir la intervención quirúrgica. Los trastornos de la fonación y la articulación de la palabra suelen ser frecuentes y algunos niños precisan sistemas alternativos de comunicación. También son frecuentes los problemas respiratorios, el babeo continuo, las alteraciones en la deglución y el estreñimiento. Por último, cabe destacar la necesidad de desarrollar programas de apoyo para la familia. (Fernández-Jaén y Calleja-Pérez, 2002).

ARTROGRIPOSIS

La artrogriposis no es un diagnóstico específico, sino más bien un hallazgo clínico de contracturas congénitas, las cuales pueden estar presentes en más de 300 trastornos diferentes. La mortalidad perinatal para algunas de las condiciones subyacentes puede llegar a tasas elevadas (32%). “Artrogriposis” significa flexión permanente de una articulación y se puede hablar de dos tipos importantes de artrogriposis múltiple congénita (AMC) (Forín, 2010):

- Amioplastia (artrogriposis clásica): contracturas simétricas múltiples de los miembros. Los músculos afectados son hipoplásicos y tienen degeneración fibrosa y grasa. Por lo general, el

desarrollo cognitivo es normal.

- Artrogriposis distal: compromiso de manos y pies, pero es típica la preservación de las grandes articulaciones.

Cualquier condición que altere el movimiento intrauterino durante más de 3 semanas puede provocar artrogriposis múltiple congénita, entre los que se encuentran limitación física del movimiento (p. ej., debido a malformaciones uterinas, gestaciones múltiples u oligohidramnios), trastornos maternos (p. ej., esclerosis múltiple, alteración de la vascularidad uterina) y trastornos genéticos específicos que afectan al feto (p. ej., neuropatías; miopatías, incluidas distrofias musculares; alteraciones del tejido conectivo; etc.)

Se establece el diagnóstico de AMC cuando 2 o más articulaciones en más de una extremidad se muestran permanentemente rígidas al nacer. Las manifestaciones más habituales de la AMC son (Le Tanno et al., 2023):

- Hombros rotados.
- Codos rectos y extendidos.
- Antebrazos hacia dentro con la palma hacia abajo.
- Dedos flexionados hacia la palma de la mano.
- Rodillas dobladas o en extensión.
- Pies en equino y varo.
- Los miembros suelen ser pequeños.
- La inteligencia, el aprendizaje y el habla son generalmente normales.

Están indicados el tratamiento ortopédico y la fisioterapia tempranos. La manipulación de las articulaciones y la inmovilización con escayola u órtesis durante los primeros meses de vida pueden inducir una mejoría considerable. Si bien, luego puede requerirse cirugía para alinear el ángulo de anquilosis, aunque rara vez aumenta la movilidad. Las transferencias musculares (p. ej., movilización quirúrgica del tríceps para que pueda flexionarse el codo) pueden mejorar la función, y muchos niños evolucionan notablemente bien.

INTRODUCCIÓN A LA ATENCIÓN TEMPRANA

Los primeros años de vida constituyen una etapa de la existencia especialmente crítica y que en ella se van a configurar las habilidades perceptivas, motrices, cognitivas, lingüísticas, afectivas y sociales. La atención temprana puede ser definida como el conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y el entorno, que tiene por objeto dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlo. Estas intervenciones consideran la globalidad del niño, favorecen todas las posibilidades de desarrollo del niño, previene futuras alteraciones y facilitan el bienestar del niño, así como el de su familia, potenciando su integración en el medio familiar, educativo y comunitario. La intervención ha de ser planificada por un equipo multidisciplinar, donde están implicadas diferentes disciplinas como: neurología infantil,

psicología, logopedia, fisioterapia, trabajo social, enfermería, entre otras.

Las patologías infantiles susceptibles de atención temprana son la parálisis cerebral infantil, mielomeningocele, lesiones congénitas, retrasos del desarrollo, enfermedades neurológicas, musculares, lesiones en plexos o nervios periféricos, entre otros.

REFERENCIAS

- Abril, J. C., Vara Patudo, I., Egea Gámez, R. M., & Montero Díaz, M. (2019). Displasia del desarrollo de la cadera y trastornos ortopédicos del recién nacido. *Pediatría Integral*, 23(4), 176-186.
- Álvarez García de Quesada, L.I., & Núñez Giralda, A.. (2011). Escoliosis idiopática. *Pediatría Atención Primaria*, 13(49), 135-146.
- Bakarman, K., Alsiddiky, A. M., Zamzam, M., Alzain, K. O., Alhuzaimi, F. S., & Rafiq, Z. (2023). Developmental Dysplasia of the Hip (DDH): Etiology, Diagnosis, and Management. *Cureus*, 15(8), e43207.
- Boyadjiev Boyd, S. A. (2022). Introducción a las anomalías musculoesqueléticas. *Manual SMD para profesionales*. University of California, Davis.
- Bredenkamp, J. K., Hoover, L. A., Berke, G. S., & Shaw, A. (1990). Congenital muscular torticollis. A spectrum of disease. *Archives of otolaryngology--head & neck surgery*, 116(2), 212-216.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J., Constantin, C., & DMD Care Considerations Working Group (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet. Neurology*, 9(1), 77-93.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J., Constantin, C., & DMD Care Considerations Working Group (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet. Neurology*, 9(2), 177-189.
- Cheng, J. C., Tang, S. P., Chen, T. M., Wong, M. W., & Wong, E. M. (2000). The clinical presentation and outcome of treatment of congenital muscular torticollis in infants--a study of 1,086 cases. *Journal of pediatric surgery*, 35(7), 1091-1096.
- Cuisset, J. M., Estournet, B., & French Ministry of Health (2012). Recommendations for the diagnosis and management of typical childhood spinal muscular atrophy. *Revue neurologique*, 168(12), 902-909.
- Do T. T. (2006). Congenital muscular torticollis: current concepts and review of treatment. *Current opinion in pediatrics*, 18(1), 26-29.
- Fernández-Jaén, A., Calleja-Pérez, B. (2002). La parálisis cerebral infantil desde la atención

primaria. *Medicina Integral*, 40(4), 148-58.

- Firestein, G. S., Budd, R. C., Gabriel, S. E., Koretzky, G. A., & O'Dell, J. R. (2022). *Tratado de reumatología* (11. ed.). Elsevier.
- Forin, V. (2010). Artrogriposis. *EMC- Aparato Locomotor*, 43(2), 1-9.
- Harris, E.D., Firestein, G.S. (2009). Clinical features of rheumatoid arthritis. In: Firestein, G.S., Budd, R.C., Harris, E.D., McInnes, I.B., Ruddy, S., Sargent, J.S., editors. *Kelley's text book of rheumatology*. 8th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; p. 1087.
- Leroux, J., Abu Amara, S., & Lechevallier, J. (2018). Legg-Calvé-Perthes disease. *Orthopaedics & traumatology, surgery & research: OTSR*, 104(1S), S107–S112.
- Mary, P., Servais, L., & Vialle, R. (2018). Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthopaedics & traumatology, surgery & research : OTSR*, 104(1S), S89–S95.
- Moya S., Hernán. (2000). Malformaciones congénitas del pie y pie plano. *Revista chilena de pediatría*, 71(3), 243-245.
- Morrison B. M. (2016). Neuromuscular Diseases. *Seminars in neurology*, 36(5), 409–418.
- Sauri-Barraza J. C. (2023). Escoliosis de inicio temprano: fisiopatología, diagnóstico y tratamiento [Early-onset scoliosis: pathophysiology, diagnosis and treatment]. *Acta ortopédica mexicana*, 37(2), 99–105.
- Stellwagen, L., Hubbard, E., Chambers, C., & Jones, K. L. (2008). Torticollis, facial asymmetry and plagiocephaly in normal newborns. *Archives of disease in childhood*, 93(10), 827–831.
- Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., Crawford, T. O., Trela, A., & Participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of child neurology*, 22(8), 1027–1049.
- Wu, E.Y., Rabinovich, C.E. (2020). Artritis Reumática Juvenil. En Kliegman, R.M., Geme III, J.W.St., Blum, N., Shan S.S., Taker, R.C. Nelson. *Tratado de pediatría*, 21ª Ed. Elsevier, 1258-1268.
- Páginas web:
 - <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12902/artrogriposis-multiple-congenita>
 - <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/cerebral-palsy>



CAPÍTULO 9. ALTERACIONES NEUROLÓGICAS. DEFECTOS ESTRUCTURALES. PARÁLISIS CEREBRAL. CONVULSIONES FEBRILES. EPILEPSIA

María del Mar Sevilla Rodríguez

INTRODUCCIÓN

Las alteraciones neurológicas pediátricas se refieren a un conjunto de condiciones que afectan el sistema nervioso de los niños, incluyendo el cerebro, la médula espinal y los nervios periféricos. Estas alteraciones pueden manifestarse de diversas maneras, como problemas en el desarrollo motor, cognitivo o del comportamiento, y pueden ser causadas por factores genéticos, infecciosos, traumáticos, metabólicos o ambientales.

El diagnóstico y tratamiento de estas alteraciones requieren un enfoque multidisciplinario, que puede incluir pediatras, neurólogos, enfermeras, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, entre otros profesionales de la salud (Lubián & Benavente, 2023; Morales, 2019).

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

Los defectos congénitos constituyen una de las principales causas de muerte y discapacidad en niños menores de un año, entre ellos destacan las alteraciones debidas a la falta de cierre del tubo neural. El raquis está compuesto por 33 vértebras, que, entre otras, tienen la función de formar el tubo que protege a la médula espinal. Cuando una o más de estas piezas, en el periodo de formación no logra el cierre completo del tubo neural, se produce una malformación congénita que puede tener serias repercusiones en la vida posterior (Patton et al., 2023).

En relación a la incidencia de esta patología, aumenta el riesgo de tener un hijo con espina bífida en mujeres frente a hombres, durante el primer embarazo y después del sexto. El 95% de los niños afectados son hijos de padres que no tienen antecedentes de esos trastornos. (Martínez-Frías et al., 1996)

Este defecto congénito se produce durante el desarrollo embrionario. Así, el ectodermo, el endodermo y el mesodermo son las tres capas germinativas primitivas que se encuentran formadas al comienzo de la tercera semana del desarrollo embrionario. El SNC se forma a partir del ectodermo y al decimoctavo día de la concepción experimenta un engrosamiento para formar la placa neural. Alrededor de los 21 días, los bordes laterales de la placa se elevan formando los pliegues neurales, emigran lateralmente para unirse, cerrando de esta forma el tubo neural que finalmente queda formado al separarse de la superficie ectodérmica que lo cubre. En los extremos cefálico y caudal del embrión, el tubo neural queda temporalmente abierto por medio de los neuróporos cefálico y caudal. Se cierran entre los días 25 y 28 del desarrollo embrionario, y dan lugar a una estructura celular cerrada. Cuando el surco neural permanece abierto en cualquier punto, surge un defecto del cierre normal del canal óseo de la columna vertebral (Falchek, 2023;

Patton et al., 2023).

ESPINA BÍFIDA

Se define como un defecto del tubo neural que implica que no haya un cierre normal del surco neural y que puede ir acompañado de anomalías en las estructuras nerviosas subyacentes (Lubián & Benavente, 2023). Aunque se desconoce la causa que da lugar al defecto del cierre del tubo neural, se cree que puede ser debida a factores genéticos y ambientales (Martínez-Frías et al., 1996). Se consideran factores de riesgo el déficit de ácido fólico en la madre, tratamiento antiepiléptico, hipertermia de la madre, plomo en el agua potable, gripe de la madre en el primer periodo postconcepcional y la obesidad materna.

Clasificación

Espina bífida oculta

La espina bífida oculta es el tipo más leve de espina bífida y generalmente no causa discapacidades. Se caracteriza porque hay un pequeño espacio en la columna vertebral, pero no hay abertura ni saco de líquido en la espalda. La médula espinal y los nervios suelen ser normales. Muchas veces, la espina bífida oculta no se descubre hasta el final de la infancia o la edad adulta (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades [CDC], 2025).

Espina bífida con meningocele

El meningocele es un fallo de fusión de los arcos vertebrales posteriores con protrusión de la bolsa meníngea llena de líquido, que contiene raíces nerviosas. El desarrollo de la médula espinal es normal y su afectación puede ser de un grado entre menor y moderado de paresia muscular o una incontinencia del intestino o de la vejiga.

El tamaño es variable, normalmente se asienta en la parte inferior de la espalda, en la región lumbosacra; más raramente, también se puede presentar en la región cervical y torácica (CDC, 2025).

Espina bífida con mielomeningocele

El mielomeningocele es una afectación grave que se desencadena por un fallo de fusión de los arcos vertebrales posteriores, con protrusión quística de la médula y de sus cubiertas. Es la forma más compleja de espina bífida y consiste en la hendidura congénita de la columna vertebral por la que se observa una tumoración externa formada por médula espinal, líquido cefalorraquídeo y meninges. Se presenta como una masa blanda, semiquística, mediana, pulsátil, que puede o no estar recubierta de piel y que se puede localizar en cualquier punto del neuroeje, aunque es más frecuente en la región lumbosacra. Cuando aparece en la zona dorsal, proporciona numerosas complicaciones, con una mortalidad del 50% de los casos (CDC, 2025; Lubián & Benavente, 2023).

El mielomeningocele en la forma abierta ulcerada es el más grave ante el riesgo elevado de infección del SNC. Se presenta como una tumoración redonda u oval de color rojo, formada por la médula espinal y rodeada por la pi madre que aparece totalmente descubierta.

El mielomeningocele en su forma cerrada epitelizada se aprecia como una tumoración compuesta

por médula espinal que protruye al exterior, recubierta de una delgada capa epitelial casi transparente en su parte central y engrosada en la periferia (CDC, 2025).

Espina bífida con mielosquisis

Existe una masa aplanada de tejido nervioso. Este tipo de alteración es menos frecuente que las anteriores y suele observarse en abortos más que en recién nacidos (CDC, 2025).

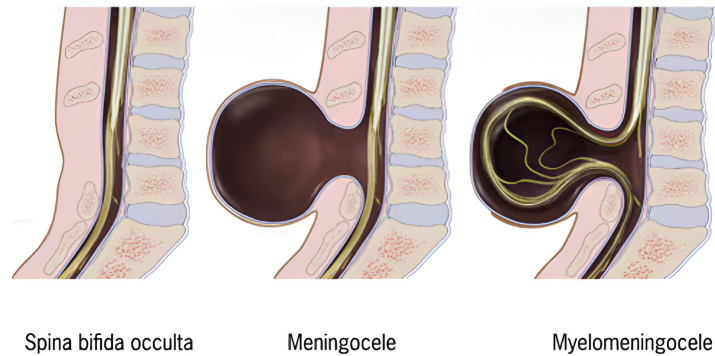


Figura 1. Tipos de Espina Bífida (CDC, 2025).

Manifestaciones clínicas

A continuación, se describen algunas de las complicaciones o trastornos más frecuentes del niño con espina bífida:

- **Hidrocefalia:** es la acumulación anormal de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos cerebrales, que da lugar a una hipertensión craneal. Suele ser secundaria a una obstrucción de líquido cefalorraquídeo en el sistema ventricular o a la falta de reabsorción de este. En la etapa neonatal y lactante, se les debe valorar frecuentemente el perímetro cefálico para vigilar y detectar problemas (Lubián & Benavente, 2023).
- **Pérdida de sensibilidad de la piel situada por debajo de la lesión.** Esta alteración se relaciona con una pérdida de sensación del tacto, dolor, presión, frío o calor y con la alteración de aquellas partes de la piel que normalmente están inervadas con nervios relacionados con la lesión de la médula espinal.
- **Debilidad bajo el nivel de la lesión.** El nivel de extensión se relaciona con la lesión en la médula espinal. Si la lesión es más alta, mayor es la extensión de la parálisis y de las alteraciones sensitivas. Suelen verse afectados los miembros inferiores y la parte inferior del tronco, lo que impide la bipedestación y caminar.
- **Alteración de los músculos de la vejiga y del intestino.** Las distintas alteraciones de la inervación de la vejiga y del intestino suelen generar incontinencia urinaria y problemas intestinales ante la debilidad de los músculos de esos órganos. Puede aparecer vejiga neurógena e incontinencia anal.
- **Parálisis variable de las piernas (alteraciones ortopédicas).** Los niños con espina bífida suelen padecer también desviación de la columna vertebral, luxación de cadera o pie zambo. Si se da pérdida de la sensibilidad cutánea, es necesario un cuidado exhaustivo de la piel para evitar lesiones y úlceras (CDC, 2025).

Prevención

Ingesta en periodo preconcepcional y durante el primer trimestre de gestación de suplementos de ácido fólico (Grupo de Trabajo del Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006).

Tratamiento

En el caso de la espina bífida oculta, el diagnóstico precoz es de gran importancia, ya que la corrección quirúrgica oportuna puede prevenir daño neurológico irreversible. Esta detección se puede realizar atendiendo a ciertas alteraciones cutáneas que se asocian a la presencia de este tipo de espina bífida, como, por ejemplo (Figura 2):

Aplasia cutis	Piel hipertrófica
Hoyuelo dérmico	Lesiones discrómicas
Seno dérmico	Hipertrichosis localizadas
Cicatrices congénitas	Neurofibromas
Nevos conectivos	Nevos melanocíticos

Teratomas
Fibromas
Cola verdadera o pseudocola
Lipomas
Lesiones vasculares

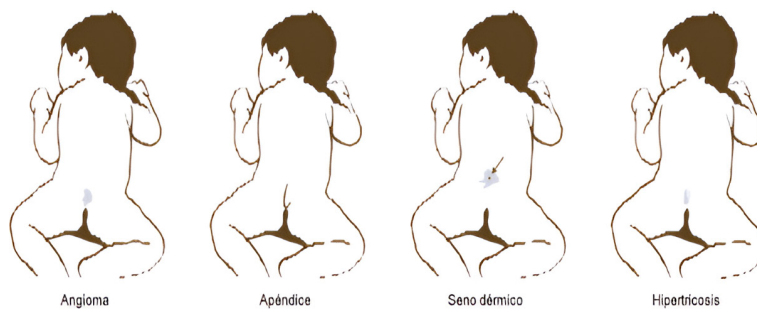


Figura 2. Alteraciones cutáneas asociadas a la espina bífida oculta (Budke Neukamp, 2014).

El tratamiento de la hidrocefalia, cuando es necesario, consiste en insertar quirúrgicamente un sistema de tubos de drenaje. El extremo superior se coloca en un ventrículo cerebral y el extremo inferior en la aurícula derecha (ventrículo-auricular), en los pulmones (ventrículo-pleural) o en el abdomen (ventrículo-peritoneal). Este sistema dispone de unos tubos con una válvula que se abre cuando la presión de los ventrículos alcanza un nivel predeterminado, para drenar el líquido cefalorraquídeo del ventrículo hacia el lugar donde se estime conveniente (Falchek, 2023).

Cuidados de enfermería

Tras el nacimiento de un niño con mielomeningocele, es preciso observar el defecto para determinar la actuación pertinente, controlar los signos vitales, las medidas somatométricas y el

perímetro cefálico. Los cuidados consisten en mantener la limpieza y dar protección para evitar las infecciones de la zona afectada (González & Fernández, 2007; Martin, 2017):

- Si es un mielomeningocele en forma abierta, que debe ser intervenido, es preciso mantenerlo húmedo, cambiando el apósito con solución salina o antibiótico cada 2-4 horas.
- Proteger el defecto de posibles lesiones. Mostrar posturas corporales adecuadas, como son el decúbito prono y el decúbito lateral.
- Evitar la contaminación por heces y orina.
- No utilizar pañal si la lesión se ubica al final de la espalda, con el fin de evitar la contaminación, el roce y la erosión. Se puede utilizar después de la intervención, cuando la herida haya cicatrizado.
- Si se observan signos de infección, hay que consultar al médico referente y administrar terapia antibiótica, si es preciso.
- Observar cambios en la coloración de la piel, presencia de lesión, fístula o escapes de LCR.

Prevención de infecciones (González & Fernández, 2007; Mickelson et al., 2009)

- Toma periódica de constantes vitales, especialmente de la temperatura corporal.
- Observar la aparición de signos meníngeos, como fiebre elevada, rigidez de nuca, vómitos, irritabilidad y llanto fuerte.
- Practicar una higiene meticulosa de la piel cada día y cuando sea preciso.
- Observar la eliminación urinaria, goteo por rebosamiento, goteo continuo o vaciamiento completo de la vejiga urinaria. Si es necesario, se aplica un tratamiento que evite las infecciones urinarias, se efectúa un masaje cada 2 o 3 horas para facilitar vaciamiento vesical y/o sondaje vesical intermitente, si es preciso.
- Analizar las características de la orina, prestando especial atención a su aspecto turbio o su mal olor.
- Control urológico periódico.

Prevención de complicaciones

- Control de signos vitales y monitorización de SO_2 .
- Medición diaria del perímetro cefálico.
- Vigilar la aparición de signos meníngeos.
- Examen de la fontanela anterior para determinar hidrocefalia.
- Buscar signos de hidrocefalia, como frente prominente, aumento del perímetro cefálico, ojos “en puesta de sol”, reacción lenta y asimétrica de las pupilas y signo de Macewen (aumento de la sonoridad al percutir el cráneo).
- Estar alerta a signos de shock.
- Control del balance hidroelectrolítico para prevenir la deshidratación o la hiperhidratación.

- Si tiene colocado un dispositivo para drenar LCR, vigilar su efectividad.

Actividades para reducir las deformidades (González & Fernández, 2007; Intermountain Healthcare & Primary Children's Hospital, 2018)

- Se debe tener una especial vigilancia con la posición del niño para contrarrestar la subluxación de cadera. Se coloca en decúbito prono (si tiene tumor o está recientemente intervenido) y las piernas en abducción con una almohadilla blanda entre las rodillas. Además, se protegen los pies de posibles roces o presión con almohada u otras medidas.
- Los fisioterapeutas y los terapeutas ocupacionales son los profesionales que tratan las contracturas provocadas por las deformidades, deben corregirse antes de que el niño comience a andar y en el caso del pie zambo debe corregirse en el periodo neonatal.
- Se debe prestar un especial cuidado a la vigilancia de la espalda, el rehabilitador y el cirujano ortopédico, tienen un papel fundamental en las alteraciones articulares como la escoliosis, en algunos casos, sería necesario corregirla quirúrgicamente.

CONVULSIONES FEBRILES

Las convulsiones febriles son el trastorno neurológico más común en la lactancia y primera infancia, generalmente en niños entre 3 meses y 5 años, asociado a fiebre ($T^a > 38^{\circ}\text{C}$). Constituye el evento convulsivo más frecuente en humanos. Aunque la base biológica de las convulsiones febriles no está bien establecida, parece que se relaciona con la interacción de varios factores (madurativos, inmunológicos, infecciosos y genéticos) (García & Arriola, 2022).

Características clínicas

- Prevalencia aceptada de un 4-5% de todos los niños, siendo la incidencia máxima a los 18 meses, con predominio masculino (1,6:1).
- La crisis suele aparecer el primer día del proceso febril, coincidiendo con la elevación brusca de la temperatura, superior a los 38°C .
- Predominio de crisis tónico-clónicas.
- Duración breve, entre 1 y 3 minutos.

Cuidados de enfermería

Actualmente, existen protocolos para gestionar las crisis convulsivas, como se puede ver en la Figura 3. Así, los principales cuidados enfermeros en esta situación serían los siguientes:

- 1. Evaluación Inicial:
 - Valoración del estado de conciencia: Determinar el nivel de alerta del niño antes y después de la convulsión.
 - Monitorización de signos vitales: Controlar T^a , frecuencia cardiaca, frecuencia respiratoria y presión arterial.

- 2. Seguridad del Paciente:
 - Asegurar un entorno seguro: retirar objetos peligrosos o que puedan causar lesiones durante la convulsión.
 - Posicionar al niño: Colocar al niño en decúbito lateral (posición de seguridad) para ayudar a prevenir la aspiración y mantener las vías respiratorias abiertas, cánula de Guedel si es precisa, y si depresión respiratoria, valorar soporte ventilatorio.
 - No restringir los movimientos: Evitar la contención.
- 3. Manejo de la Convulsión:
 - Cronometrar la **duración de la convulsión**.
 - Observación: Registrar el tipo de convulsión (tónica, clónica, generalizada, etc.), la duración, y cualquier manifestación asociada (movimientos anormales, pérdida de control de esfínteres, etc.).
 - Evaluar signos de confusión o somnolencia: Los niños pueden estar desorientados o somnolientos después de una convulsión.
- 4. Manejo de la Fiebre:
 - Controlar la temperatura: Administrar antipiréticos (como paracetamol o ibuprofeno) según lo indicado.
 - Baños tibios: Considerar baños tibios para ayudar a reducir la fiebre, evitando agua fría o hielo.
- 5. Educación sanitaria a la familia e información:
 - Evaluar si el niño tiene antecedentes familiares de convulsiones febriles o no febriles. Esto puede ayudar en la orientación sobre el manejo a largo plazo.
 - Informar a los padres sobre lo ocurrido, la naturaleza de las convulsiones febriles y su pronóstico.
 - Capacitación sobre qué hacer en caso de una nueva convulsión con pautas claras sobre cómo manejarlas y cuándo buscar atención médica.
- 6. Registro detallado:
 - Documentar todos los hallazgos, la duración de la convulsión, las intervenciones realizadas y la respuesta del paciente.

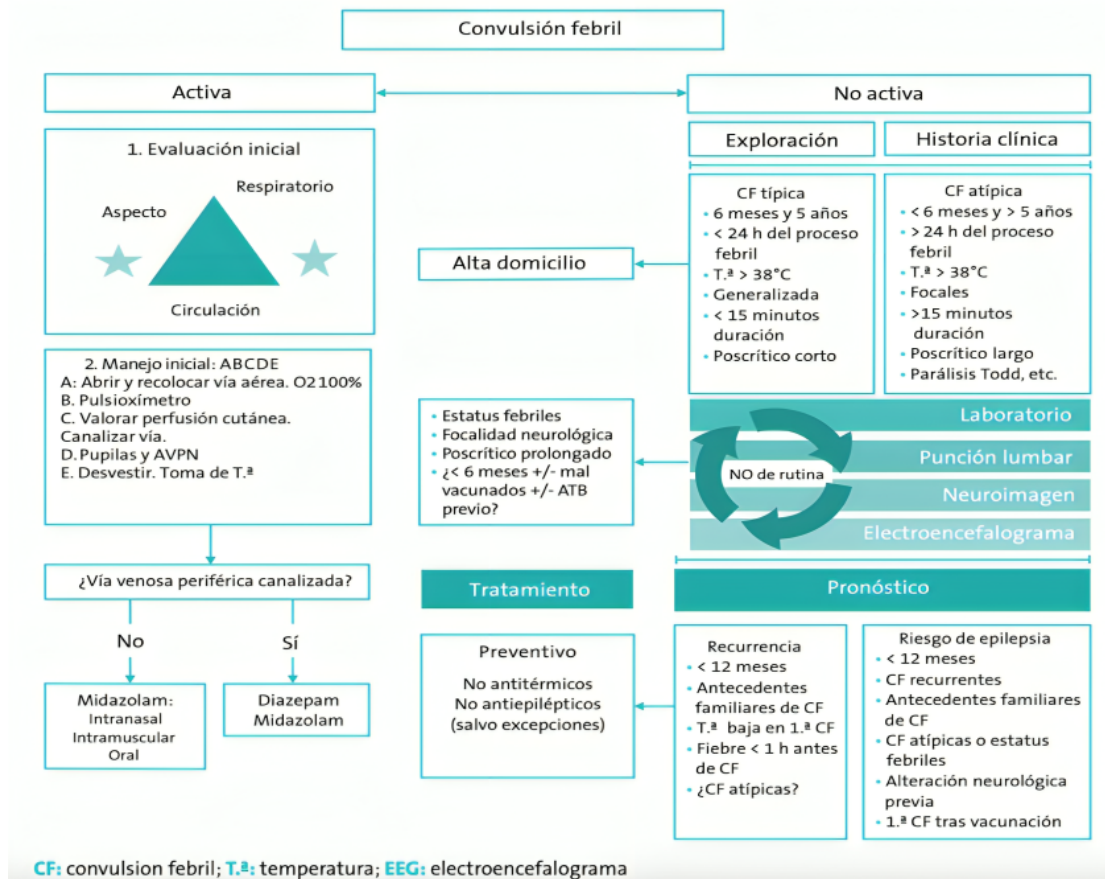


Figura 3. Algoritmo para el manejo de las convulsiones febriles AEP (García & Arriola, 2022).

Es fundamental que el personal de enfermería esté bien informado y preparado para manejar las convulsiones febriles, ya que pueden ser muy angustiosas tanto para el niño como para su familia. La educación y el apoyo emocional son igualmente importantes para ayudar a los padres a lidiar con la situación (Avilés et al., 2012).

EPILEPSIA

Definición

La epilepsia no constituye una única entidad patológica, sino un grupo heterogéneo de síndromes con características diferentes. La epilepsia es una enfermedad en la que uno o varios grupos de neuronas tienen una actividad eléctrica anormal, produciendo crisis múltiples durante un tiempo prolongado. Las crisis son el síntoma principal de la epilepsia y son manifestaciones involuntarias de movimientos, sensaciones olfativas, visuales o auditivas, desconexiones del medio o pausas en el movimiento normal. Cuando ocurren movimientos anormales de una o varias partes del cuerpo se conocen como crisis convulsivas o convulsiones, cuando no presentan movimiento se les llama crisis no convulsivas (Morales, 2019).

Así, se pueden establecer 4 conceptos:

- Crisis epiléptica: aparición de fenómenos electroquímicos anormales y excesivos a nivel neuronal que cursan con movimientos bruscos y sorprendidos, producidos por las descargas excesivas de un grupo de neuronas hiperexcitadas.

- **Epilepsia:** afectación crónica, de etiología diversa, caracterizada por crisis epilépticas recurrentes y que se asocian eventualmente con diversas manifestaciones clínicas.
- **Síndrome epiléptico:** trastorno epiléptico caracterizado por el conjunto de signos y síntomas que habitualmente ocurren juntos.
- **Estado epiléptico:** crisis epiléptica que se prolonga más de 30 minutos o sucesión de crisis breves durante un periodo de tiempo superior a 30 minutos, sin que el paciente recupere la consciencia entre ellas.

Evaluación diagnóstica

El proceso de evaluación de la epilepsia es esencialmente clínico, basándose sobre todo en la descripción precisa de los eventos padecidos por el paciente, durante y después de una crisis. Los datos obtenidos se completan con la exploración general y neurológica, y con los exámenes complementarios, entre los que destaca el electroencefalograma (EEG) (Aguilera & Arriola, 2022).

Clasificación

De acuerdo con su etiología, se puede clasificar (Aguilera & Arriola, 2022; Morales, 2019):

- **Causa genética:** es el resultado de un defecto genético.
- **Causa estructural-metabólica:** existe un trastorno estructural o metabólico asociado al riesgo de sufrir epilepsia.
- **Causa desconocida.**

En función de la edad de aparición, se puede hablar de diferentes tipos:

▪ ***Epilepsias y síndromes epilépticos neonatales (0-3 meses).***

Pueden ser indicativas de una disfunción del sistema nervioso central y suelen tener un patrón difícil de reconocer, pueden manifestarse del siguiente modo:

- Epilepsias ocasionales: constituyen crisis agudas debidas a lesiones en el SNC como la encefalopatía hipóxico-isquémica.
- Verdaderas epilepsias: convulsiones recidivantes con clínica bien definida y etiología desconocida. Estos pacientes reciben tratamiento con fenobarbital.

▪ ***Epilepsias y síndromes epilépticos de la lactancia y de la primera infancia (3 meses-5 años)*** (Aguilera & Arriola, 2022):

- Epilepsia mioclónica benigna del lactante. Suele aparecer entre los 3 y los 6 meses y los 3 años y es muy frecuente entre niños con desarrollo psicomotor normal y antecedentes familiares de epilepsias o convulsiones febriles. Suele cursar con contracciones musculares (mioclonías) que afectan al eje corporal y a los miembros.
- Epilepsia mioclónica grave del lactante. Se caracterizan por ser niños con un desarrollo psicomotor normal hasta el inicio de las crisis. Las primeras crisis son, habitualmente, tónico-clónicas generalizadas, para evolucionar con el tiempo hacia mioclonías o

atonías con caída al suelo.

- Síndrome de West. Se caracteriza por el desarrollo de espasmos infantiles, un trazado electroencefalográfico denominado hirsarritmia y deterioro psicomotor. El 90% de los casos inician los espasmos antes de los 12 meses de edad, y pueden ser de flexión o de extensión, en general bilaterales y simétricos, de unos segundos de duración y tanto diurnos como nocturnos.
- ***Epilepsias y síndromes epilépticos del escolar (5-9 años)*** (Aguilera & Arriola, 2022; Chaure & Inarejos, 2007):
 - Epilepsias idiopáticas.
 - * **Generalizadas:** están determinadas genéticamente. Se caracterizan por mantener una integridad psiconeurológica y EEG con actividad basal.
 - * **Epilepsia con ausencia:** aparece a los 4-9 años. Se caracteriza por la disminución o pérdida de la conciencia, con inicio y final súbitos, y sin confusión tras la crisis.
 - * **Mioclónías palpebrales con ausencias:** crisis de 3 a 6 segundos. Se manifiestan mediante sacudidas de los párpados, asociadas con desviación de los ojos con retrovulsión ocular y movimientos clónicos. Suelen cursar con una moderada afectación del nivel de conciencia, así como con apnea y rubicundez facial.
 - * **Mioclónías periorales con ausencias:** se trata de ausencias de 2-4 segundos de duración, con mioclónías rítmicas asociadas de la musculatura perioral.
 - * **Epilepsia con ausencias mioclónicas:** tienen su inicio entre los 2 y los 17 años. Cursan con retraso mental previo, afectación variable del nivel de conciencia, y con sacudidas mioclónicas bilaterales y rítmicas de hombros, miembros superiores y tronco.

El tratamiento de la epilepsia generalizada idiopática consiste en la administración de valproato sódico.

- Parciales: están determinadas genéticamente y mantienen la integridad neuropsíquica. Autolimitadas a una etapa concreta de la maduración (Aguilera & Arriola, 2022).
 - * **Epilepsia parcial benigna con paroxismos rolándicos:** cursa con crisis parciales, con manifestaciones motoras o sensitivas, dificultad para articular sonidos e hipersalivación.
 - * **Epilepsia parcial benigna con paroxismos occipitales:** implica el desarrollo de crisis parciales con síntomas visuales o motores, asociados con cefaleas graves.
 - * **Epilepsia parcial benigna con semiología afectiva:** cursa con crisis de terror.

- * **Epilepsia parcial primaria con paroxismos frontales:** se caracteriza por el desarrollo en el paciente de obnubilación, enrojecimiento facial y desviación óculo-facial con giro.

▪ **Estado de mal convulsivo:**

Se define como toda crisis o conjunto de crisis recurrentes que duran más de 30 minutos sin recuperación de la conciencia. Sus consecuencias son:

- Cambios en el flujo sanguíneo cerebral que llevan al desarrollo de edema cerebral.
- Estímulo del sistema nervioso simpático con hipertermia, hipertensión, taquicardia e hiperglucemia.
- Hipoxia sistémica y cerebral, debido a que los espasmos musculares reducen la ventilación pulmonar.
- Dificultades para deglutir, acumulación de secreciones, vómitos y neumonía por aspiración.

El tratamiento del estado de mal convulsivo es una urgencia clínica y consiste en lo siguiente (Chaure & Inarejos, 2007):

- * Ventilación-oxigenación: administración de O₂ por vía nasal o mascarilla. Se aspiran secreciones.
- * Control de la tensión arterial y estado circulatorio: inserción de vía venosa para la administración de medicación.
- * Terapia anticonvulsiva: se puede administrar diazepam vía rectal o intravenosa. Si la crisis persiste, se puede administrar otros fármacos anticonvulsivos.

Cuidados de enfermería

El manejo de un niño con epilepsia implica varios cuidados de enfermería que son esenciales para la seguridad y el bienestar del paciente, estos incluyen:

- Monitorización de las crisis (Avilés et al., 2012):
 - Observar y registrar la frecuencia, duración y características de las crisis.
 - Evaluar el estado neurológico y el nivel de conciencia del niño antes y después de una crisis.
- Educación del Paciente y la Familia (Morales, 2019):
 - Informar a la familia sobre la naturaleza de la epilepsia, los tipos de crisis y el plan de tratamiento.
 - Educar sobre cómo manejar una crisis y qué hacer en caso de emergencia.
- Administración de fármacos (Avilés et al., 2012; Chaure & Inarejos, 2007):
 - Asegurarse de que el niño reciba los medicamentos antiepilépticos prescritos a intervalos

regulares y supervisar los efectos secundarios.

- Enseñar a los padres sobre la importancia de la adherencia al tratamiento.
- Prevención de Lesiones:
 - Implementar medidas de seguridad en el hogar y en la escuela para minimizar el riesgo de lesiones durante una crisis (por ejemplo, evitar alturas, agua, o actividades peligrosas).
 - Supervisar al niño durante actividades físicas y recreativas.
- Apoyo Emocional (Morales, 2019):
 - Proporcionar apoyo emocional al niño y a la familia, ya que el diagnóstico de epilepsia puede causar ansiedad y estrés.
 - Facilitar grupos de apoyo o recursos comunitarios.
- Plan de Emergencia:
 - Desarrollar un plan de acción para crisis prolongadas (estado de mal epiléptico) y educar a la familia sobre cuándo buscar atención médica inmediata.
- Seguimiento (Avilés et al., 2012; Chaure & Inarejos, 2007):
 - Fomentar la asistencia regular a consultas médicas para ajustar el tratamiento según sea necesario y realizar pruebas de seguimiento (como EEG).

PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

Definición

La parálisis cerebral infantil (PCI) es un grupo de trastornos del movimiento y la postura resultado de una lesión no progresiva del cerebro que acontece durante el periodo fetal, neonatal o infantil. Esta lesión ocasiona una disfunción musculoesquelética y neuromuscular que afecta a la capacidad del niño para controlar sus movimientos y puede influir en su desarrollo motor, cognitivo y en su capacidad para realizar actividades diarias (García et al., 2022; Morales, 2019).

Etiología

La etiología de la PCI es multifactorial, se pueden distinguir entre causas prenatales, perinatales o postnatales (García et al., 2022; Morales, 2019).

- Prenatales: Genéticas como las cromosomopatías; embrionarias y fetopatías provocadas por exposición a radiaciones, drogadicción, infecciones uterinas, etc.
- Perinatales: encefalopatía hipoxico-isquémica por asfixia en el parto, hemorragia intracraneal, leucomalacia periventricular...
- Causas postnatales: Meningitis, encefalitis, hiperbilirrubinemia grave, accidentes provocados por obstrucción de la vía aérea, entre otras causas.

Clasificación

Existen varios tipos de parálisis cerebral, que se clasifican según el tipo de movimiento afectado

y la parte del cuerpo involucrada (García et al., 2022):

- **Parálisis Cerebral Espástica:** Es el tipo más común, caracterizado por músculos rígidos y tensos. Puede afectar un lado del cuerpo (hemiparesia) o ambos lados (diparesia o cuadriparesia). La espasticidad afecta a un 60-80% de los niños con parálisis cerebral.
- **Parálisis Cerebral Discinética:** Se caracteriza por movimientos involuntarios y fluctuantes. Los niños pueden tener dificultad para controlar sus movimientos, lo que puede resultar en posturas inusuales.
- **Parálisis Cerebral Atáxica:** Afecta el equilibrio y la coordinación. Los niños pueden tener problemas para caminar y realizar movimientos precisos.
- **Parálisis Cerebral Mixta:** Combina características de dos o más tipos de parálisis cerebral, siendo la forma más común una combinación de espástica y discinética.

Tratamiento y cuidados de enfermería

No es posible corregir ni solucionar el problema de origen de estos pacientes, pero se pueden minimizar y tratar los efectos del impacto en su salud, confort y en general en su calidad de vida.

El objetivo terapéutico irá adaptado a cada paciente en función de la «fase vital» o momento de la enfermedad en el que se encuentre.

El enfoque de los cuidados de enfermería debe ser integral y centrado en las necesidades individuales del niño y su familia, promoviendo su bienestar y desarrollo óptimo (Avilés et al., 2012; Chaure & Inarejos, 2007):

- **1. Evaluación y seguimiento:** Realizar evaluaciones regulares del desarrollo motor, cognitivo y emocional del niño. Evaluar signos de complicaciones como contracturas o problemas respiratorios.
- **2. Fisioterapia y Terapia Ocupacional:** Colaborar con terapeutas para implementar programas de fisioterapia y terapia ocupacional que ayuden a mejorar la movilidad y la independencia en las actividades diarias, consiguiendo la máxima funcionalidad. Estos programas ayudan a prevenir, en la medida de lo posible, la aparición de deformidades y complicaciones osteo-articulares, mediante el uso de órtesis, fisioterapia, tratamiento farmacológico, infiltración de toxina botulínica y en los casos más complejos, cirugía ortopédica.
- **3. Manejo del Dolor y la Discapacidad:** Administrar analgésicos adecuados al nivel de dolor presentado, evaluando este de forma habitual con escalas validadas y adecuadas, dependiendo de la situación de cada niño/a. Además, utilizar técnicas de manejo del dolor y proporcionar apoyo emocional y psicológico tanto al niño como a la familia (Gabaldón et al., 2022).
- **4. Educación y Apoyo Familiar:** Educar a la familia sobre la condición, el manejo de los síntomas y la importancia de la intervención temprana. Proporcionar recursos y apoyo para ayudar a los padres a enfrentar los desafíos.
- **5. Nutrición y Cuidado de la Piel:** Asegurarse de que el niño reciba una nutrición adecuada y vigilar el estado de la piel y mucosas habitualmente aprovechando el momento de la higiene diaria, para poder prevenir lesiones por presión. Vigilar estrechamente la alimentación por la

complicación potencial de asfixia por aspiración, secundaria a los problemas deglutorios que pueden presentar. En el caso de detectar problemas deglutorios, valorar la gravedad de estos, para poder tratar, ya sea ofreciendo texturas más consistentes utilizando espesantes o en los casos más graves alimentando con nutrición enteral por sonda o botón gástrico (Alonso et al., 2024).

Hay que tener en cuenta que la espasticidad provoca un alto gasto energético, por lo que es fundamental disminuir este con los tratamientos y terapias específicas, además de dar una dieta adecuada al gasto individual de cada paciente.

- **6. Promoción de la Inclusión Social:** Fomentar la participación del niño en actividades sociales y recreativas, adaptando las actividades según sus capacidades.

MENINGITIS

La meningitis, en términos generales, es la inflamación de las meninges, especialmente de la aracnoides y la piamadre. Esta inflamación puede ser el resultado de una infección bacteriana, vírica, parasitaria, fúngica, o asociarse a la acción de tóxicos (Carazo et al., 2022; Sánchez et al., 2020).

MENINGITIS BACTERIANA

Definición

La meningitis bacteriana aguda se define como el proceso inflamatorio de las leptomeninges encefálicas y medulares, que es de origen infeccioso y que cursa con líquido cefalorraquídeo turbio o purulento, intensa pleocitosis y predominio de polimorfonucleares. La sospecha de una meningitis bacteriana aguda es una emergencia médica, el diagnóstico y tratamiento deben establecerse sin retraso por la elevada morbilidad (Sánchez et al., 2020).

Gérmenes causales

La *Neisseria Meningitidis* y el *Streptococcus Pneumoniae* son los gérmenes más frecuentes, aunque existen otras bacterias causantes de esta forma de meningitis que pueden variar según la edad de aparición (Tabla 1).

Grupo de edad	Etiología más frecuente
< 1mes	<i>S. agalactiae</i> , <i>E. coli</i> , <i>Listeria monocytogenes</i>
1 – 3 meses	<i>S. agalactiae</i> , bacilos gram-negativos (<i>E. coli</i>), <i>S. pneumoniae</i> y <i>N. meningitidis</i>
3 meses – 3 años	<i>N. meningitidis</i> , <i>S. pneumoniae</i> , <i>S. agalactiae</i> y bacilos gram-negativos
3 – 10 años	<i>N. meningitidis</i> , <i>S. pneumoniae</i>
10 – 19 años	<i>N. meningitidis</i>

Tabla 1. Etiología de la meningitis según la edad (Sánchez et al., 2020).

Manifestaciones clínicas

El curso de la enfermedad puede variar desde un cuadro progresivo durante uno o varios días, a fulminante con manifestaciones de sepsis y edema cerebral que se desarrollan rápidamente.

La presentación clínica depende de la etiología, el tiempo de evolución, la respuesta del huésped y la edad del paciente.

- Menores de 1 año: irritabilidad, vómitos, letargia, apneas, rechazo del alimento y convulsiones.

Destaca en ocasiones la ausencia de la fiebre (aunque se puede encontrar hipotermia).

- Mayores de 1 año: fiebre, cefalea, fotofobia, vómitos, confusión, letargia e irritabilidad, convulsiones.

Exploración física

Normalmente los pacientes presentan signos y síntomas de infección general (fiebre, aspecto séptico, taquicardia y taquipnea) junto con otros del SNC. Casi el 80% de los pacientes presentan alteración del nivel de conciencia, destacando que el deterioro neurológico es especialmente rápido en las meningitis por neumococo (Sánchez et al., 2020).

Los signos de irritabilidad meníngea que aparecen en el 60-80% de los niños, son los siguientes (Figura 4):

- Signo de Kernig: en decúbito supino, ante la elevación pasiva de los miembros inferiores, el niño realiza una flexión activa e involuntaria de las rodillas para evitar la tracción.
- Signo de Brudzinski: en decúbito supino, si se realiza una flexión pasiva del cuello, se acompaña de flexión simultánea y bilateral de los miembros inferiores.



Imagen 4. Signos meníngeos (Vyas, 2024).

Se puede presentar lo que se conoce como la triada de Cushing con bradicardia, hipertensión o alteraciones del patrón respiratorio, siendo signos tardíos.

Además, los hallazgos cutáneos (petequias y púrpura) son característicos, pero no exclusivos de las meningitis producidas por *N. Meningitidis* (Kaplan, 2019).

Diagnóstico

La prueba de elección para el diagnóstico de meningitis bacteriana es la punción lumbar y el examen del LCR.

Pronóstico

Puesto que se trata de una emergencia, sin tratamiento médico, su evolución será en un 100% la muerte. El pronóstico depende del inicio precoz de la antibioterapia, la aplicación de medidas de soporte y del tratamiento de las complicaciones. Cada hora que se retrasa el inicio del tratamiento antibiótico aumenta la mortalidad y la probabilidad de secuelas neurológicas (Sánchez et al., 2020).

Tratamiento

La sospecha de sepsis o meningitis bacteriana es una indicación urgente para iniciar la terapia antibiótica intravenosa.

Medidas generales

- Monitorización hemodinámica y respiratoria.
- Asegurar una adecuada ventilación y oxigenación (Intubación si Glasgow < 8 o estatus epiléptico).
- Canalizar acceso venoso y fluidoterapia.
- Administración de tratamiento antibiótico empírico y tratamiento de las complicaciones (convulsiones, fiebre, coagulopatía, hipoglucemia, HIC, etc).
- Prevención: aislamiento en habitación individual, contacto a menos de un metro con mascarilla. Se administrará quimioprofilaxis a contactos lo antes posible (preferentemente en las primeras 24h tras el diagnóstico)

MENINGITIS ASÉPTICA (NO BACTERIANA)

La meningitis aséptica agrupa a todos aquellos procesos inflamatorios de las meninges no provocados por bacterias, que se resuelven normalmente de manera rápida (3 a 10 días), espontáneamente y sin secuelas. Destaca la de etiología vírica.

La meningitis vírica o meningoencefalitis vírica es una meningitis aséptica que cursa como un proceso inflamatorio que afecta a las meninges y al tejido cerebral. La clínica es muy variada, con fiebre, náuseas y vómitos, dolor del raquis, piernas y fotofobia. El diagnóstico se suele basar en la presentación clínica de comienzo normalmente insidioso e inespecífico, seguido de síntomas neurológicos. El tratamiento es inespecífico y sintomático, aunque mientras se excluye su origen bacteriano, debe administrarse un tratamiento antibiótico (Carazo et al., 2022).

ENCEFALITIS

Definición

Se denomina con este término a los procesos inflamatorios del parénquima encefálico que genera una disfunción neuropsicológica evidenciada clínicamente. Cuando además existe afectación meníngea o de la médula espinal, se trata de meningoencefalitis o encefalomielitis. Puede ser consecuencia de una infección directa del tejido cerebral, un evento post infeccioso o un proceso inmune. Su etiología es diversa, siendo la causa más frecuente la infección viral, en especial la producida por el Enterovirus (Carazo et al., 2022; Rodríguez et al., 2020).

Su abordaje diagnóstico y terapéutico puede ser complejo y requiere de la intervención urgente de un equipo multidisciplinar.

Manifestaciones clínicas

El signo guía es la alteración progresiva del nivel de conciencia (irritabilidad, somnolencia, confusión o coma), al que se le asocian fiebre y cualquier otro síntoma agudo de disfunción cerebral, como es la cefalea, afectación de pares craneales, trastornos del movimiento, alucinaciones, afasia, desorientación y/o convulsión (Rodríguez et al., 2020). En la tabla 2 se recogen los síntomas más frecuentes y su posible etiología.

HALLAZGOS CLÍNICOS	AGENTE CAUSAL SOSPECHOSO
Exantema vesiculoso	VHS, VVZ, Enterovirus
Exantema máculo-papuloso	VH6-7, VEB, Sarampión, Rubeola, West Nile Virus
Enfermedad boca-mano-pie	Enterovirus, Coxackie
Linfadenopatías	Generalizadas: VEB, CMV, VIH Localizadas: Bartonella
Clínica psiquiátrica o cambios en el comportamiento	Rabia, anti-NMDA
Síntomas respiratorios	Mycoplasma, Influenza A-B, Adenovirus
Queratitis o retinitis	CMV, Bartonella, VWN
Inflamación parotídea	Parotiditis, Influenza, Virus respiratorios
Clínica cerebelosa	VVZ, VEB, Virus Encefalitis Centroeuropea Enterovirus y Listeria (romboencefalitis),

Tabla 2. Orientación etiológica de la encefalitis en función de las características clínicas (Messacar K. et al., 2018; Venkatesan A. et al., 2019).

Tratamiento general de soporte (Rodríguez et al., 2020)

- Protección de la vía aérea, vigilar conciencia y si Glasgow < 8 o insuficiencia respiratoria secundaria por hipopnea, se precisa intubación.
- Vigilancia y tratamiento de la hemorragia intracerebral.
- Tratamiento de las alteraciones autonómicas: fiebre inexplicada con antipiréticos; hipertensión arterial con nifedipino o clonidina; bradicardia recurrente con atropina o isoprenalina.
- Anticonvulsivantes: benzodiacepinas, lacosamida.
- Corticoides: Dexametasona, metilprednisolona.
- Sedación en caso de intubación orotraqueal, siendo el fármaco de elección las benzodiacepinas.

De manera más concreta, en la Figura 5 se recoge el protocolo a seguir en caso de sospecha de una encefalitis.

Pronóstico

Es muy variable, dependiendo de la edad, la etiología, las manifestaciones clínicas y la respuesta al tratamiento. La mortalidad de las encefalitis en la población pediátrica se estima de un 3% y se ha relacionado con la etiología de Virus Herpes Simple y Enterovirus A71 (Carazo et al., 2022; Rodríguez et al., 2020).



Figura 5. Algoritmo de tratamiento de encefalitis en niños (Rodríguez et al., 2020).

Principales cuidados de enfermería en la encefalitis infantil

- Monitorización Neurológica (Care24, 2019):
 - Evaluar regularmente el nivel de conciencia y la respuesta a estímulos.
 - Realizar evaluaciones neurológicas frecuentes (cada 1-2h), incluyendo la escala de coma de Glasgow hasta que el niño se encuentre estable.
 - Observar signos de aumento de la presión intracraneal, como cambios en el comportamiento, vómitos, o alteraciones en la pupila.
- Control de Signos Vitales:
 - Vigilar temperatura, frecuencia cardíaca, frecuencia respiratoria y presión arterial de manera regular. Administrar antipiréticos según las indicaciones en caso de fiebre.
- Manejo de la Hidratación:
 - Balance hídrico.
 - Administrar líquidos intravenosos si es necesario, especialmente si el niño presenta dificultad para alimentarse o deshidratación.
- Control de Crisis:
 - Evaluar y registrar la presencia de convulsiones, su frecuencia, duración y características.
 - Administrar medicamentos anticonvulsivantes según prescripción y evaluar eficacia.

- Manejo del Dolor y la Incomodidad:
 - Evaluar el dolor y el malestar del paciente, utilizando escalas adecuadas para la edad y estado de conciencia.
 - Administrar analgésicos según necesidad y prescripción.
- Seguridad del Paciente:
 - Implementar medidas para prevenir caídas y lesiones, dado que los pacientes pueden estar desorientados o tener alteraciones en el nivel de conciencia.
 - Proporcionar un ambiente tranquilo y seguro para reducir la estimulación excesiva.
- Educación a la Familia:
 - Informar a los padres sobre la situación, el tratamiento y los signos de alarma que deben vigilar.
 - Proporcionar apoyo emocional y recursos, ya que la encefalitis puede ser una experiencia muy angustiante para la familia.
- Nutrición:
 - Evaluar las necesidades nutricionales y la capacidad del paciente para alimentarse.
 - Proporcionar una dieta adecuada y, si es necesario, considerar la alimentación por sonda.
- Prevención de Complicaciones:
 - Estar alerta a posibles complicaciones como infecciones secundarias, problemas respiratorios, y alteraciones en la función renal.
 - Implementar medidas de prevención de infecciones, como la higiene adecuada y el control de la asepsia.
- Intervenciones Farmacológicas:
 - Administrar antiviral, antibióticos o corticoides, según lo indicado.
 - Evaluar eficacia y efectos secundarios.

Es fundamental que el equipo de salud colabore de manera interdisciplinaria para proporcionar el mejor cuidado posible al paciente pediátrico con encefalitis. Además, cada caso es único, por lo que se deben adaptar los cuidados a las necesidades específicas de cada niño (Care24, 2019; Chaure & Inarejos, 2007).

REFERENCIAS

- Aguilera Albesa, S., & Arriola Pereda, G. (2022). Epilepsias y síndromes epilépticos en edad escolar. In Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Ed.), *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de Neurología Pediátrica* (pp. 409–418). Asociación Española de Pediatría.
- Alonso Pérez, I., González de Caldas, R., Jordano Moreno, B., Leyva Carmona, M., López

Ruiz, M., Machado Casas, I., Ortiz Pérez, P., Peláez Cantero, M.J., Díaz Borrego, P., Rivero de la Rosa, M.C., Rodríguez Salas, M., Sánchez Reyes, M., Vacas Jurado, C. (2024). *Gestión de la desnutrición en la parálisis cerebral infantil*. Vol.1. Editorial Profármaco.2

- Avilés, M., Burgos, P., González, L.J. (2012). *Manual de Enfermería Pediátrica, Volumen II*. CTO editorial.
- Budke Neukamp, M. (2014). El disrafismo espinal oculto. *Pediatría Integral*, XVIII(10), 729–738. <https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii10/02/n10-729-738-Marcelo%20Budke.pdf>
- Carazo Gallego, B., Cardelo Autero, N., & Moreno Pérez, D. (2023). Meningitis. Absceso cerebral. Encefalitis aguda. En Sociedad Española de Infectología Pediátrica (Ed.), *Protocolos de Infectología Pediátrica* (pp. 309–328). Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/protocolos/
- Care24. (2019). *Nursing care plan for encephalitis*. Care24. World Class Cares at Home. <https://care24.co.in/nursing/encephalitis/>
- Chaure, I., & Inarejos García, M. (2007). Epilepsia. En *Enfermería Pediátrica*. (pp.288-293). Editorial Elsevier Masson.
- Chaure, I., & Inarejos García, M. (2007). Parálisis Cerebral. En *Enfermería Pediátrica*. (pp.293-299). Editorial Elsevier Masson.
- Falchek, S. J. (2023). Espina bífida. En *Anomalías Congénitas del Sistema Nervioso*. Manuales MSD. <https://www.msdmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cong%C3%A9nitas-del-sistema-nervioso/espina-b%C3%ADfida>
- Gabaldón Pastor, D., Huidobro Labarga, B., Esteban Gutiérrez, M., & López Álvarez, R. (2022). *Dolor I. Generalidades, clasificación y causas del dolor en CPP. Valoración, tratamiento multimodal*. Sociedad Española de Cuidados Paliativos Pediátricos. pedpal. <https://pedpal.es/wp-content/uploads/2024/12/generalidades-clasificacion-y-causas-del-dolor-en-cpp.pdf>
- García Ron, A., & Arriola Pereda, G. (2022). Convulsiones febriles. En Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Ed.), *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de Neurología Pediátrica* (pp. 379–385). Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/protocolos/
- García Ron, A., Arriola Pereda, G., Machado Casas, I. S., Pascual Pascual, I., Gárriz Luis, M., García Ribes, A., Paredes Mercado, C., Aguilera Albesa, S., & Peña Segura, J. L. (2022). Parálisis cerebral. In Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Ed.), *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de Neurología Pediátrica* (pp. 103–114). Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/protocolos/
- González Gancedo, J., & Fernández García, D. (2007). *Proceso de cuidados en un paciente con espina bífida. Caso clínico*. *Enfermería clínica*, 17(2), 90–95. [https://doi.org/10.1016/s1130-8621\(07\)71775-8](https://doi.org/10.1016/s1130-8621(07)71775-8)
- Grupo de Trabajo del Ministerio de Sanidad y Consumo. Subdirección general de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías. Dirección General de Cohesión de S. N. S. y Alta Inspección.

Secretaría General de Sanidad. (2006). *Guía para la prevención de defectos congénitos*. Gob. es. <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/GuiaPrevencionDDCC.pdf>

- Intermountain Healthcare & Primary Children's Hospital. (2020). *Espina bífida y rehabilitación ortopédica ¿Qué es la rehabilitación ortopédica y por qué la necesita mi niño?* <https://intermountainhealthcare.org/ckr-ext/Dcmnt?ncid=520697665>
- Kaplan, S. (2019). Bacterial meningitis in children older than one month: treatment and prognosis. En Uptodate, Morven SE, Douglas RN, (Eds), Wolters Kluwer. https://www.uptodate.com/contents/bacterial-meningitis-in-children-older-than-one-month-treatment-and-prognosis?search=meningitis&source=search_result&selectedTitle=5~150&usage_type=default&display_rank=5
- Lubián López, S., & Benavente Fernández, I. (2023). Malformaciones del sistema nervioso central. En *Protocolos de la Sociedad Española de Neonatología 2023* (pp. 229-234). Grupo Pacífico. <https://www.seneo.es/index.php/publicaciones/protocolos-de-la-seneo-2023>
- Martin, P. (2017, noviembre 20). *8 Spina bifida nursing care plans*. Nurseslabs. <https://nurseslabs.com/spina-bifida-nursing-care-plans/>
- Martínez-Frías, M. L., Félix Rodríguez, V., Hernández Ramón, F., Martín Bermejo, M., López Soler, J. A., Ayala Garcés, A., Bermejo Sánchez, E., & Rodríguez Pinilla, E. (1996). Síndromes con defectos del tubo neural: Análisis epidemiológico en España. *Anales Españoles de Pediatría*, 45(36), 276–280. <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/45-3-11.pdf>
- Messacar, K., Fischer, M., Domínguez, S. R., Tyler, K. L., & Abzug, M. J. (2018). Encephalitis in US Children. *Infectious Disease Clinics of North America*, 32(1), 145–162. <https://doi.org/10.1016/j.idc.2017.10.007>
- Mickelson, J., Cheng, E., & Yerkes, E. (2009). Urologic issues of the pediatric spina bifida patient: A review of the genitourinary concerns and urologic care during childhood and adolescence. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 2(1), 51–59. <https://doi.org/10.3233/PRM-2009-0065>
- Morales, N. (2019). *Parálisis Cerebral*. Natalia Morales. Neuropediatría; Dra. Natalia Morales - Neuropediatra. <https://www.nataliamorales.com.co/trastornos-neurologicos-en-ninos/paralisis-cerebral/>
- Patton, K. T., Bell, F. B., Thompson, T., & Williamson, P. L. (2023). *Anatomía Y Fisiología (11a ed.)*. Elsevier.
- Rodríguez Núñez, A., Pérez Gay, L., & Fonte, M. (2020). *Encefalitis en UCIP* (Sociedad Española de Cuidados Intensivos Pediátricos, Ed.). Asociación Española de Pediatría.
- Sanchíz Cárdenas, S., Collado Caparrós, J. F., Téllez García, C., & Reyes Domínguez, S. B. (2021). Meningitis bacteriana aguda. En Sociedad y Fundación Española de Cuidados Intensivos Pediátricos (Ed.), *Protocolos de la Sociedad de Cuidados Intensivos Pediátricos* (pp. 611–625). Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/protocolos/

- US Centers for Disease Control and Prevention. (2025). *About Spina Bifida*. Spina Bifida. https://www.cdc.gov/spina-bifida/about/?CDC_AAref_Val=
- Venkatesan, A., Michael, B. D., Probasco, J. C., Geocadin, R. G., & Solomon, T. (2019). Acute encephalitis in immunocompetent adults. *The Lancet*, 393(10172), 702–716. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)32526-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(18)32526-1)
- Vyas, J. M. (2024). *Meningitis*. A.D.A.M. <https://ssl.adam.com/content.aspx?productid=618&pid=5&gid=000680&site=eep-aadse3.adam.com&login=EBIX2269>



CAPÍTULO 10. ALTERACIONES VISUALES Y AUDITIVAS EN LA INFANCIA

Alicia Ruiz Muelle

INTRODUCCIÓN

La valoración visual y auditiva en la infancia son elementos diagnósticos que permiten evidenciar la presencia de alteraciones refractarias a nivel visual y, conductivo y neurosensorial a nivel auditivo. El diagnóstico y tratamiento tempranos de estas alteraciones disminuye la aparición de complicaciones de forma considerable. Asimismo, la evidencia científica ha demostrado que la edad de detección e intervención es inversamente proporcional al desarrollo cognitivo, físico y social del niño o la niña que presenta una alteración (Olitsky & Marsh, 2020; Wright & Strube, 2021).

ALTERACIONES VISUALES

Anomalías de la refracción

Los defectos de refracción son trastornos oculares en los cuales el ojo no puede enfocar las imágenes sobre la retina con suficiente nitidez, provocando visión borrosa. Los defectos de refracción se clasifican en (Olitsky & Marsh, 2020; Wright & Strube, 2021):

- **Hipermetropía.** La imagen de los objetos del exterior se forma por detrás de la retina. Puede deberse a que el diámetro anteroposterior del ojo sea demasiado corto. Es la ametropía más frecuente en la infancia y suele ser fisiológica. El niño o niña se queja de visión borrosa, tanto de cerca como de lejos.
- **Miopía.** Los rayos de luz se enfocan por delante de la retina. Por lo tanto, el diámetro anteroposterior del ojo es demasiado largo. Los objetos de larga distancia se ven borrosos. Existen dos tipos de miopía:
 - *Miopía simple:* no suele ser superior a 6 dioptrías y no suele presentar lesiones en el fondo del ojo. Se presenta entre los 6 y 18 años.
 - *Miopía patológica:* Suele ser mayor de 6 dioptrías y puede cursar con lesiones coriorretinianas con predisposición al desprendimiento de retina. Se inicia de forma precoz antes de los 4 años, progresando a lo largo de la vida.
- **Astigmatismo.** La potencia óptica es diferente en los distintos meridianos y los rayos de luz no llegan a formar un único foco puntual. En este caso, el ojo no es capaz de mantener las imágenes enfocadas y la imagen retiniana siempre es borrosa.
- **Anisometropía.** Consiste en la diferente refracción entre ambos ojos. Existen 3 tipos diferentes:
 - Anisometropía simple: un ojo es normal y el otro es miope o hipermetrope.
 - Anisometropía compuesta: los dos ojos tienen el mismo defecto refractivo, pero con diferente número de dioptrías.

- Anisometropía mixta: cada ojo tiene un defecto refractivo diferente.

Alteraciones de la visión

- **Ambliopía u “ojo vago”.** La ambliopía es la disminución de la agudeza visual uni o bilateral no justificable por enfermedad orgánica. Esto se debe a que la imagen que recibe la retina no es nítida. Es la causa más frecuente de disminución de la visión en Pediatría. Puede ser secundaria a estrabismo, a la alteración de la agudeza visual de ambos ojos, por error importante en la refracción en un ojo o por una opacidad en el eje visual (Martín-Gómez & Casanovas-Gordó, 2023).
- **Diplopía o visión doble.** Es un fenómeno binocular que consiste en la visión doble de un objeto. Se produce al proyectarse la imagen del objeto fijado en la fovea del ojo fijador y en un punto extrafoveal del ojo desviado (con distinto valor de localización espacial) (Merchante-Alcántara, 2013).
- **Ceguera nocturna estacionaria congénita.** Es un conjunto heterogéneo de enfermedades genéticas raras que afectan a los fotorreceptores, el epitelio pigmentario de la retina o las células bipolares. Los individuos afectados presentan dificultades visuales no progresivas en la oscuridad o en condiciones de poca luz (nictalopía) desde el nacimiento (Hao Tang & Shields, 2024).

Trastornos de la motilidad del ojo: estrabismo

El estrabismo es una afección ocular que ocurre cuando existe una desviación de los ejes oculares, pudiendo ser unilateral (en un solo ojo) o alternante (entre ambos ojos). El estrabismo se puede clasificar en (Martín-Gómez & Casanovas-Gordó, 2023):

- **Endotropía.** Es la forma más frecuente de estrabismo. Se produce una pérdida de paralelismo de los ejes visuales, en el cual el eje visual del ojo desviado se orienta hacia adentro (en convergencia).
- **Exotropía.** Es menos habitual. Se trata del desequilibrio oculomotor con pérdida de paralelismo de los ejes oculares, en el que, mientras uno de los ojos mantiene la fijación del objeto, el eje visual del otro se desvía hacia afuera (divergencia).

Anomalías del cristalino: catarata

Se denomina catarata a cualquier opacidad del cristalino. Alrededor del 50% de las cataratas congénitas o infantiles son de etiología desconocida y suelen ser unilaterales. Las cataratas infantiles se relacionan con anomalías congénitas, hereditarias, prematuridad o catarata familiar. También puede estar relacionado con infecciones perinatales, trastornos metabólicos o con déficits cromosómicos como el síndrome de Down o el síndrome de Turner. De igual forma, pueden ser causadas por tóxicos, traumatismos o el empleo de fármacos como los corticoides (Serra-Castanera et al., 2011; Olitsky et al., 2016).

En función de la afectación unilateral o bilateral y el tamaño de la opacidad, las cataratas pueden presentar diferentes repercusiones, siendo la más grave la inhibición o detención del desarrollo visual. Presenta manifestaciones clínicas como leucocoria, ausencia de reflejo rojo y nistagmus, pudiendo provocar estrabismo y disminución de la agudeza visual en niños/as mayores de un año (Serra-Castanera et al., 2011).

Conjuntivitis neonatal

La conjuntivitis neonatal (CN) es una inflamación de la conjuntiva que se inicia durante los primeros 28 días de vida. Su pronóstico variará en función del agente etiológico implicado y la precocidad del tratamiento instaurado. El riesgo de desarrollar una CN va a depender de la frecuencia de infecciones maternas potencialmente transmisibles, de las medidas profilácticas, de las circunstancias del parto y de la exposición postnatal. En la mayoría de los casos, la infección se adquiere por la exposición del recién nacido a la flora vaginal durante el paso por el canal del parto. A todos los recién nacidos se les aplica quimioprofilaxis ocular con pomada antibiótica para prevenir la conjuntivitis neonatal. Si a pesar de ello se presentan signos de infección, se toma muestra del exudado para su cultivo y se aplica el tratamiento prescrito (Martín-Begué et al., 2017). La Organización Mundial de la Salud (OMS) recomienda los siguientes tratamientos para prevenir la conjuntivitis neonatal (Kapoor, Evans, & Vedula, 2020):

- Pomada ocular de tetraciclina clorhidrato al 1%
- Pomada ocular eritromicina 0,5%
- Solución de povidona yodada 2,5% (base acuosa)
- Solución de nitrato de plata 1%
- Pomada ocular cloranfenicol 1%

Diagnóstico y tratamiento

Las pruebas de detección de alteraciones visuales sugeridas son la inspección, el reflejo rojo y la valoración del alineamiento ocular, de la estereopsis y de la agudeza visual (**Tabla 1**) (García-Aguado et al., 2011).

▪ **Inspección.** La inspección del ojo permite realizar una evaluación de los párpados, conjuntiva, córnea y el iris para detectar anomalías anatómicas. Los ojos y los párpados deben ser simétricos. Las córneas se exploran con los ojos abiertos simultáneamente y una buena iluminación ambiental. Se debe valorar la simetría, el tamaño y la transparencia. Se remitirán al oftalmólogo los niños y niñas con presencia de cualquier anomalía en el tamaño o transparencia de la córnea.

▪ **Reflejo rojo retiniano.** La comprobación simultánea del reflejo rojo en ambas pupilas permite detectar anomalías en el segmento posterior del ojo y opacidades en el eje visual. Este examen permite el diagnóstico temprano de enfermedades como el retinoblastoma o las cataratas congénitas.

▪ **Alineamiento ocular.** La motilidad ocular se explora pidiendo al paciente que siga un objeto hacia arriba y abajo y hacia ambos lados. El estrabismo se puede explorar mediante la prueba de Hirschberg. Consiste en la observación del reflejo luminoso corneal procedente de una luz situada a unos 40 cm del ojo, con el paciente mirando a la luz. Si el reflejo es simétrico y está centrado en relación con la pupila, no hay desviación. En el niño con estrabismo, el reflejo es asimétrico.

La prueba de tapar un ojo (*cover test*) también permite detectar un estrabismo, aunque requiere mayor colaboración por parte del paciente. Con la vista del niño o la niña fijada en un objeto, ocluimos un ojo y observamos el comportamiento del ojo destapado. La prueba es positiva si el

ojo hace un movimiento corrector para enfocar el objeto.

▪ **Agudeza visual.** La agudeza visual se explora a partir de los tres años con optotipos convencionales, con dibujos o la E en diferentes posiciones hasta los cinco años y, con letras a partir de los seis. Si a los cuatro años no conseguimos demostrar una agudeza visual normal, será necesario remitir al paciente al oftalmólogo para descartar una ambliopía. Los niños y niñas que aparentemente no colaboran tienen mayor incidencia de alteraciones visuales que los que pasan la prueba de los optotipos.

El examen se hará en condiciones de buena iluminación, evitando los reflejos y buscando la comodidad del paciente. Se debe explorar cada ojo por separado, prestando especial cuidado a que la oclusión sea correcta, pero sin comprimir el globo ocular. Si el niño o la niña se muestra ansioso o ansiosa, se realiza la prueba con ambos ojos y luego se intenta ocluir cada ojo.

Los optotipos se colocan en el plano horizontal de la visión del paciente, a la distancia marcada en la última línea. La agudeza visual será la que corresponda a la última línea leída sin equivocaciones o máximo dos errores.

▪ **Visión estereoscópica.** Las pruebas que permiten comprobar la visión en profundidad o estereopsis, como el *Test de Nederlandse Organisatie* (TNO) o el test de la mosca, pueden ser útiles para detectar la ambliopía. El TNO consiste en mostrar al niño o niña unas láminas con diversas imágenes, de las que algunas pueden verse a simple vista y otras precisan el empleo de unas gafas con un cristal verde y otro rojo. Se considera que tiene visión estereoscópica si puede ver todas las imágenes. Los pacientes que no pasan el test deben ser remitidos al oftalmólogo.

▪ **Métodos automatizados.** La autorrefractometría es la medición de la agudeza visual mediante un dispositivo automático que permite determinar con precisión la presencia y magnitud de errores de refracción como miopía, hipermetropía o astigmatismo.

El fotocribado consiste en el análisis automatizado del reflejo rojo de ambos ojos obtenido mediante fotografía. Es una prueba rápida y no precisa la colaboración del paciente. Permite detectar factores de riesgo ambliogénico, como el estrabismo o los errores de refracción, opacidades o alteraciones retinianas, pero no detecta la ambliopía. Se ha empleado en algunos países para el cribado poblacional de los trastornos visuales en la infancia.

Tabla 1. Exploración visual según la edad del niño (García-Aguado et al., 2011).

Tabla 1. Exploración según la edad del niño	
Edad	Exploración
0 a 6 meses	– Inspección: simetría ocular, párpados y conjuntivas – Córneas y pupilas: tamaño, transparencia, forma y simetría – Reflejo rojo del test de Brückner
7 meses a 2 años	– Inspección: simetría y posiciones compensadoras (torticollis) – Reflejo rojo del test de Brückner – Test de Hirschberg

3-5 años	– Inspección: simetrías y posiciones compensadoras – Reflejo rojo del test de Brückner – Test de Hirschberg y <i>cover test</i> – Agudeza visual: test de Pigassou / test E de Snellen – Estereopsis: test de la mosca
>6 años	– Inspección: simetrías y posiciones compensadoras – Reflejo rojo del test de Brückner – Test de Hirschberg y <i>cover test</i> – Agudeza visual: letras – Estereopsis: test de la mosca

Cuidados de Enfermería

La cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud establecida por el Real Decreto 1030/2006 incluye los servicios del área de Atención Primaria (AP) que abordan la atención a demanda, programada y urgente, de procedimientos diagnósticos y terapéuticos, actividades de prevención y promoción de la salud y servicios dirigidos a la infancia y adolescencia, entre otros (BOE, 2006).

Los profesionales de enfermería forman parte del equipo de AP, estando presentes en la atención a la población pediátrica y, por tanto, en la detección de problemas de salud que puedan aparecer en esta etapa. Entre las competencias de la enfermería pediátrica figuran el conocimiento y participación en programas de salud infanto-juveniles. Además, deben ser referentes en la prevención de enfermedades, concretamente en el cribado y exploración de la visión. Por tanto, los profesionales de enfermería deben conocer y aplicar las pruebas de detección precoz de alteraciones visuales en las consultas de niño sano de AP (BOE, 2010; Cotter et al., 2015).

ALTERACIONES AUDITIVAS

Infecciones y otitis media

La otitis media se define como una infección del espacio del oído medio, que se caracteriza por la presencia de fluido y puede ser viral, bacteriana o coinfección. Es la enfermedad infecciosa más común en niños y niñas menores de dos años. Esto se debe a sus peculiaridades anatómicas. Los bebés tienen una trompa de Eustaquio más corta, ancha, horizontal y flexible que los adultos. Esto facilita el reflujo de secreciones nasofaríngeas al oído medio, por lo que cualquier problema en esta zona puede resultar en una otitis media. La inflamación de la trompa de Eustaquio debido a virus o bacterias puede obstruir el drenaje de los fluidos del oído medio, provocando una infección con pus (Jamal et al., 2022).

Existen diversos factores de riesgo que aumentan la probabilidad de presentar otitis media, incluyendo el género masculino, susceptibilidad genética, asistencia a guarderías, la ausencia de lactancia materna y el uso de chupetes, entre otros (Jamal et al., 2022; Salazar Porras et al., 2023).

Los niños y niñas con otitis presentan otalgia y fiebre, que puede ir acompañado de presencia de secreciones blanquecinas, edema y enrojecimiento del conducto auditivo. Las infecciones del

tracto respiratorio superior son las principales causas de otitis media, lo que puede provocar rinorrea en los pacientes. También produce irritabilidad, insomnio, disminución del apetito, desequilibrio y mareo provocado por el líquido acumulado en el canal auditivo reduciendo, además, la capacidad auditiva (Salazar Porras et al., 2023).

El tratamiento principal se basa en el uso de antibióticos como la amoxicilina. Sin embargo, se debe realizar un abordaje integral y especializado en cada caso para evitar el uso innecesario de estos fármacos. También se emplea tratamiento quirúrgico como la colocación de tubos de drenaje transtimpánico a través de una pequeña abertura en el tímpano (timpanostomía o miringotomía) o la timpanocentesis (Jamal et al., 2022; Goldman, 2022).

Hipoacusia

La adquisición del lenguaje se desarrolla bajo la influencia del estímulo sonoro y su ausencia provoca una reorganización cortical que, tras el periodo crítico comprendido entre el nacimiento y los 3 años, dificulta la capacidad de percepción y provoca efectos negativos en el desarrollo del lenguaje oral, intelectual, emocional y social del niño o la niña (Benito Orejas & Silva Rico, 2013).

Clasificación

La hipoacusia puede definirse en función de diversos criterios. Por su intensidad puede ser leve, moderada, severa y profunda; según su momento de aparición respecto al lenguaje, prelocutiva, perilocutiva y postlocutiva y, según su localización (Pinilla Urraca, 2017):

- Hipoacusia de transmisión o conductiva: afectación mecánica del oído externo o medio, que provoca una pérdida auditiva máxima de 60 dB.
- Hipoacusia de percepción o neurosensorial: daño en el órgano de Corti (sensorial) o en la vía auditiva (neural), que conduce a una pérdida auditiva superior a 60 dB.
- Hipoacusia mixta: se asocian ambos tipos de hipoacusia.
- Hipoacusia central: cuando hay dificultad en el procesamiento perceptual de la información auditiva a nivel cerebral.

Evaluación y manejo de la hipoacusia

- Programa de detección e intervención precoz de la hipoacusia (Plan 1-3-6): antes de dejar el hospital o en el primer mes de edad corregida para prematuros, todos los recién nacidos deben ser sometidos a un cribado para la hipoacusia. Aquellos que no pasen el cribado auditivo tendrán un diagnóstico audiológico con tres meses de edad corregida; y, en todos los niños con hipoacusia permanente se debe iniciar la intervención terapéutica adecuada a los seis meses de edad corregida (Pinilla Urraca, 2017).
- Indicadores de riesgo de hipoacusia infantil: los neonatos que presenten indicadores de riesgo de hipoacusia (Historia familiar, ingreso en UCI neonatal, infecciones, anomalías craneoencefálicas...), independientemente de que el cribado inicial sea normal, deben ser remitidos para evaluación audiológica por el especialista, al menos una vez entre los 24 y 30 meses de edad (Pinilla Urraca, 2017).

- Valoración y seguimiento: en las visitas del Programa de Salud Infantil se deben valorar las habilidades auditivas y del desarrollo del habla (historia clínica, otoscopia, exploración física, exploración neurológica...) (Pinilla Urraca, 2017).
- Evaluación audiológica: los métodos audiométricos principales son los potenciales evocados auditivos de tronco cerebral, otoemisiones acústicas y la timpanometría (Pinilla Urraca, 2017).

Tratamiento

El tratamiento de la hipoacusia va a depender de factores como la edad del paciente, la etiología, localización de la lesión (transmisión o neurosensorial) y la intensidad.

Las hipoacusias de transmisión suelen estar relacionadas con otitis media y sus secuelas (perforaciones, atelectasias timpánicas, timpanoesclerosis...). El tratamiento de elección es (Núñez-Batalla et al., 2020):

- Farmacológico: basado en el uso de antibióticos, antiinflamatorios, mucolíticos, descongestionantes, etc.
- Audioprotésico: audífonos, implantes osteointegrados, etc.
- Quirúrgico: drenaje transtimpánico, adenoidectomía, timpanoplastia, etc.

En el caso de las hipoacusias neurosensoriales, se pueden emplear tratamientos como el uso de audioprótesis y/o la intervención quirúrgica (colocación implante coclear). Todo esto debe ir acompañado de una intervención logopédica y educativa temprana destinada a favorecer el desarrollo de las potencialidades de las áreas auditivas y comunicativas del niño/a (Núñez-Batalla et al., 2020).

REFERENCIAS

- Benito Orejas, J.I., & Silva Rico, J.C. (2013). Hipoacusia: identificación e intervención precoces. *Pediatría Integral*, XVII (5), 330-342.
- Cotter, S.A., Cyert, L.A., Miller, J.M., & Quinn G.E. (2015). Vision screening for children 36 to <72 Months: Recommended Practices. *Optometry and Vision Science*, 92 (1), 6-16.
- García-Aguado, J., Merino-Moína, M., & Grupo PrevInfad/PAPPS Infancia y Adolescencia. (2011). Detección de alteraciones visuales en la infancia. *Formación Activa en Pediatría de Atención Primaria*, 4 (2), 111-115.
- Goldman, R.D. (2022). Acute otitis media in children 6 months to 2 years of age. *Canadian family physician Medecin de famille canadien*, 68 (8), 589-590.
- Hao Tang, P., & Shields, R.A. (23 de julio de 2024). *Congenital Stationary Night Blindness (CSNB)*. American Academy of Ophthalmology. [https://eyewiki.org/Congenital_Stationary_Night_Blindness_\(CSNB\)](https://eyewiki.org/Congenital_Stationary_Night_Blindness_(CSNB))
- Jamal, A., Alsabea, A., Tarakmeh, M., & Safar, A. (2022). Etiology, diagnosis, complications, and management of acute otitis media in children. *Cureus*, 14 (8), e28019. DOI 10.7759/cureus.2819.
- Kapoor, V.S., Evans, J.R., & Vedula, S.S. (2020). Interventions for preventing ophthalmia

neonatorum. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 9, CD001862. DOI: 10.1002/14651858.CD001862.pub4.

- Martín-Begué, N., Frick, M.A., Alarcón, S., Wolley-Dod, C., & Soler-Palacín, P. (2017). Protocolos (diagnósticos y terapéuticos). Conjuntivitis neonatal: Diagnóstico y tratamiento. *Acta Estrabológica*, XLVI (2), 159-164.
- Martín-Gómez, V., & Casanovas-Gordó, J.M. (2023). Ambliopía y estrabismo. *Pediatría Integral*, XXVII (1), 30-40. <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2023-01/ambliopia-y-estrabismo-2023/>
- Merchante-Alcántara, M.M. (2013). Estrabismo y ambliopía. *Pediatría Integral*, XVII (7), 489-506. <https://www.pediatriaintegral.es/numeros-anteriores/publicacion-2013-09/estrabismo-y-ambliopia/>
- Núñez-Batalla, F., Jáudenes-Casabón, C., Sequí-Canet, J.M., Vivanco-Allende, A., & Zubicaray-Ugarteche, J. (2020). Diagnóstico y tratamiento precoz de la hipoacusia unilateral o asimétrica en la infancia: recomendaciones CODEPEH. *Acta Otorrinolaringológica Española*, 71 (1), 45-55.
- Olitsky, S.E., Hug, D., Plummer, L.S., Stahl, E.D., Ariss, M.M., & Lindquist, T.P. (2016). Anomalías del cristalino. En R.E. Behrman (Ed.). *Nelson Tratado de Pediatría, Volumen 2, 20ª edición* (pp. 3177-3180). Elsevier.
- Olitsky, S.E., & Marsh, J.D. (2020). Parte XXVIII: Enfermedades oculares. En R.M. Kliegman, J.W. St Geme, N. Blum, S.S. Shah, y R.C. Tasker (Eds.), *Nelson Tratado de Pediatría-21ª edición* (pp. 639-641). Elsevier Health Sciences.
- Orden SAS/1730/2010, de 17 de junio, por la que se aprueba y publica el programa formativo de la especialidad de Enfermería Pediátrica. Boletín Oficial del Estado, 157, de 29 de junio de 2010. <https://www.boe.es/eli/es/o/2010/06/17/sas1730>
- Pinilla Urraca, M. (2017). Hipoacusias en la infancia. *Formación Activa en Pediatría de Atención Primaria*, 10 (2), 58-68.
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Boletín Oficial del Estado, 222, de 17 de septiembre de 2006. <https://www.boe.es/eli/es/rd/2006/09/15/1030/con>
- Salazar Porras, D., Aguilar Hernández, L.M., & González Alfaro, F.J. (2023). Otitis media aguda en infantes. *Revista Médica Sinergia*, 8 (9), e1096.
- Serra-Castanera, A., Prat-Bartomeu, J., & Morales-Ballus, M. (2011). Oftalmología pediátrica. En M. Casanova (Ed.), *Tratado de pediatría. 10ª edición* (pp. 2285-2304). Madrid, Ergon.
- Wright, K.W., & Strube, Y.N. (2021). *Oftalmología pediátrica para Atención Primaria. 4ª edición*. Elsevier.



CAPÍTULO 11. ALTERACIONES HEMATOLÓGICAS

Isabel M^a Fernández Medina
María Dolores Ruiz Fernández

INTRODUCCIÓN

Las alteraciones hematológicas en la infancia son unas entidades frecuentes que engloban los trastornos de los glóbulos rojos y las alteraciones de la hemostasia fundamentalmente.

TRASTORNOS DE LOS GLÓBULOS ROJOS

ANEMIA

Definición

La anemia se define como una condición en la cual el número de glóbulos rojos o la concentración de hemoglobina se encuentran reducidos por debajo de los valores normales para la edad. Las anemias son el trastorno hematológico más común en la infancia (Gallagher, 2022).

Clasificación

Las anemias pueden clasificarse según su (Chandra, 2022; Gallagher, 2022):

- **Etiología o fisiología:** debido a la disminución de glóbulos rojos o hemoglobina.
- **Morfología:** debido a los cambios característicos en el tamaño, la forma o el color de los glóbulos rojos.

Según su tamaño pueden ser:

- Normocíticas: célula de tamaño normal.
- Microcíticas: células más pequeñas.
- Macrocíticas: células más grandes.

De acuerdo a su forma:

- Esferocitos: células globulares.
- Drepanocitos: células falciformes.
- Otras numerosas células de formas irregulares.

Según el color (variación en la concentración de hemoglobina en los glóbulos rojos):

- Normocrómica: cantidad suficiente de hemoglobina por cada glóbulo rojo.
- Hipocrómica: cantidad reducida de hemoglobina por glóbulo rojo.
- Hiperocrómica: cantidad incrementada de hemoglobina por glóbulo rojo.

Según el tiempo de instauración, pueden ser anemias crónicas y agudas. La anemia crónica se instaura lentamente. La anemia aguda es característica de las hemorragias abundantes, tiene los mismos síntomas que la crónica, pero con mayor intensidad (Chandra, 2022).

TIPOS DE ANEMIAS

Anemia ferropénica

Definición

La anemia ferropénica, consecuencia del déficit de hierro en la dieta, es el trastorno nutricional carencial más prevalente y la principal causa de anemia infantil. En Europa se estima que más del 2% de los lactantes hasta los 6 meses de edad, del 4-18% de los lactantes de 6-12 meses, del 4-41% de los niños 1-3 años, aproximadamente 2-6% de los niños en edad preescolar y aproximadamente el 8-20% de las adolescentes padece anemia ferropénica (Aksu & Ünal, 2023).

Etiología

La anemia ferropénica es más frecuente en tres grupos de edad (Leung et al., 2024):

- Lactantes, en particular niños prematuros, especialmente tras los 6 meses de edad.
- Niños en edad preescolar.
- Niñas adolescentes.

Esta anemia se desarrolla a través de dos mecanismos básicos (Leung et al., 2024):

- Suministro y/o absorción insuficiente de hierro en el tracto gastrointestinal.
- Pérdida de sangre superior a la capacidad de reponer la pérdida de hierro alimentaria.

Además, el riesgo de padecer una anemia de carácter ferropénico aumenta especialmente en estados de mayor demanda de este elemento (Chaber et al., 2024):

- Durante el periodo de crecimiento rápido de los lactantes, especialmente en los niños prematuros.
- Durante el periodo de crecimiento rápido en la pubertad.
- En niños que practican deportes de competición.

El hierro es transferido desde la madre hacia el feto durante el último trimestre de embarazo, siendo posteriormente almacenado la mayor parte en los glóbulos rojos circulantes del feto y el resto en el hígado, bazo y médula ósea fetal. Este acúmulo de hierro es adecuado para los lactantes a término hasta los 5-6 meses de vida, pero solo hasta los 2-3 meses en los niños que han nacido prematuramente y/o de parto múltiple. Debido a ello, si no se suplementa el hierro en la dieta para alcanzar las demandas de crecimiento fetal tras el agotamiento de los depósitos de hierro, se produce una anemia por déficit de hierro de carácter fisiológico (Chaber et al., 2024).

La absorción del hierro de la dieta se produce principalmente en el duodeno, por tanto, las enfermedades que afectan a esta parte del intestino, como la enfermedad celiaca, la enfermedad de Crohn o la resección del intestino delgado proximal, provocan una malabsorción de este elemento y por tanto una deficiencia. La pérdida crónica de sangre es la causa predominante de anemia ferropénica en mujeres adolescentes con sangrados menstruales prolongados y/o abundantes (Chaber et al., 2024).

Manifestaciones clínicas

Los síntomas principales de niños y adolescentes con anemia ferropénica son la palidez, succión

insuficiente, debilidad muscular, cansancio, apatía, anorexia, cefaleas, fatiga, irritabilidad y uñas quebradizas. No obstante, la sintomatología depende de la gravedad de la deficiencia y concentración de hemoglobina, el momento de aparición y la posibilidad de generar mecanismos adaptativos y la edad del niño (Chaber et al., 2024; Leung et al., 2024).

Evaluación diagnóstica

La anemia puede sospecharse según los hallazgos de la anamnesis y el examen físico como la palidez, la falta de energía o la facilidad para fatigarse. En la determinación analítica suelen aparecer disminución de los niveles de glóbulos rojos, hemoglobina y hematocrito de acuerdo a la edad del niño (Aksu & Ünal, 2023).

Abordaje terapéutico

El abordaje terapéutico consiste en incrementar la cantidad de hierro suplementario que el niño recibe mediante la administración oral de hierro y las recomendaciones dietéticas. El ácido ascórbico (vitamina C) puede facilitar la absorción de hierro. Los efectos adversos graves tras la administración oral de hierro no son frecuentes, aunque pueden aparecer complicaciones gastrointestinales como dolor abdominal, náuseas, vómitos, estreñimiento o diarrea, sensación de plenitud o sabor metálico en la boca. Además, se observan heces negras debido a la presencia de sulfuros de hierro (Mattiello et al., 2020).

Si tras un mes de la administración oral de sales ferrosas los niveles de hemoglobina no se incrementan, se debe valorar la presencia de malabsorción de hierro, falta de adherencia al tratamiento, administración inadecuada, presencia de sangrado persistente u otras causas de anemia. El hierro se puede administrar por vía parenteral (intravenosa o intramuscular) pero solo se realiza en niños con hemoglobinuria crónica, malabsorción de hierro o intolerancia a los preparados orales, ya que su administración se ha asociado con la presencia de artralgias transitorias, linfadenopatía regional o reacciones alérgicas graves. Las transfusiones están indicadas en anemias graves, infecciones graves, insuficiencia cardíaca o emergencias quirúrgicas (Chaber et al., 2024; Mattiello et al., 2020).

Recomendaciones dietéticas

Los lactantes que no son amamantados deben recibir leche de fórmula enriquecida con hierro, además una de las mejores fuentes de hierro son los cereales enriquecidos. Durante la lactancia materna, las madres deben recibir una dieta rica en carnes rojas. Los alimentos con mayor contenido en hierro son las carnes (cerdo, ternera), yema de huevo, pescados, vegetales, pan integral y frutas como la naranja, pomelo, manzanas, peras o frambuesas (Chaber et al., 2024).

Anemia aplásica

Definición

La anemia aplásica es un trastorno raro en el que se produce un fracaso de la médula ósea en la que todos los elementos de la sangre se encuentran simultáneamente deprimidos. El frotis de sangre periférica presenta pancitopenia con al menos dos de los siguientes: anemia profunda, leucopenia y plaquetopenia (Furlong & Carter, 2020).

Etiología y clasificación

La anemia aplásica puede ser (Furlong & Carter, 2020):

- **Primaria o congénita:** es el denominado síndrome de Fanconi, trastorno hereditario caracterizado por pancitopenia, hipoplasia de la médula ósea y decoloración marrón parcheada de la piel, producto del depósito de melanina. Se suele asociar con anomalías congénitas del sistema musculoesquelético y genitourinario.
- **Secundaria o adquirida:** puede producirse por infección por parvovirus humano, hepatitis o infección generalizada, radiación, trastornos inmunitarios, agentes quimioterápicos, anticonvulsivantes, químicos industriales y domésticos entre otros.

Manifestaciones clínicas y evaluación diagnóstica

Las manifestaciones clínicas que incluyen anemia, leucopenia y disminución del recuento de plaquetas suelen aparecer de forma insidiosa. El diagnóstico definitivo se realiza por el examen de la médula ósea, en la que existe una conversión de médula ósea roja a médula ósea amarilla y grave (Clucas et al., 2019).

Abordaje terapéutico

El objetivo de la terapia es restaurar la función de la médula bien mediante tratamiento inmunodepresor para modificar las funciones inmunológicas que prolongan la aplasia o mediante el reemplazo de médula ósea con trasplante (tratamiento de elección en las formas graves) (Mahapatra et al., 2015).

Anemia falciforme o drepanocítica

Definición y etiología

La anemia falciforme es una patología englobada dentro de un grupo de enfermedades denominadas de manera global hemoglobinopatías, en las que la hemoglobina adulta normal es parcial o completamente reemplazada por hemoglobina falciforme. La anemia falciforme se produce por una mutación en el sexto aminoácido del gen de la β -globina. La hemoglobina tiene forma de barra rígida dentro del glóbulo rojo, lo que provoca un cambio en su forma, teniendo forma de medialuna o de hoz. Aunque la enfermedad está presente al nacimiento, no se hace evidente hasta el final de la lactancia debido a la presencia de hemoglobina fetal (Brandow & Liem, 2022).

Las características clínicas de la anemia falciforme son el resultado de la obstrucción por los glóbulos rojos falciformes con otras células, la inflamación vascular y la destrucción incrementada de glóbulos rojos (las células falciformes solo duran de 10 a 20 días). La adhesión de células falciformes junto con el proceso inflamatorio causa una oclusión vascular que provoca hipoxia local en los tejidos adyacentes, isquemia y muerte celular (Hockenberry, Rodgers & Wilson, 2019).

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas varían según la gravedad y frecuencia. No obstante, se puede acompañar de manifestaciones generales como retraso del crecimiento, anemia crónica o retraso de la maduración sexual. Los síntomas más agudos de la enfermedad se producen durante los

periodos de crisis que pueden ser de diferentes tipos: crisis vasooclusiva, el secuestro esplénico agudo, crisis aplásica, crisis hiperhemolítica, el accidente cerebrovascular, el síndrome torácico y la infección. Estos episodios de crisis se caracterizan por isquemia que provoca dolor de leve a grave. La crisis de secuestro es una acumulación de grandes cantidades de sangre en el bazo que la mayoría de las veces provoca disminución del volumen sanguíneo y shock. La crisis aplásica provoca una producción disminuida de glóbulos rojos que puede provocar anemia profunda. La crisis hiperhemolítica es una destrucción acelerada de glóbulos rojos caracterizada por anemia, ictericia y reticulocitosis (Hockenberry, Rodgers & Wilson, 2019).

Evaluación diagnóstica

La anemia falciforme está incluida en los programas de cribado neonatal de aplicación universal en España. El cribado neonatal permite su detección precoz y la implementación de medidas preventivas (Reparaz et al., 2022).

Abordaje terapéutico

Los objetivos de la terapia son prevenir los fenómenos falciformes que son los responsables de las secuelas y tratar las emergencias derivadas de las crisis falciformes. El abordaje de la crisis se realiza mediante: reposo para minimizar el gasto de energía y mejorar la utilización de oxígeno, hidratación oral o intravenosa, reposición de electrolitos, analgesia para el dolor derivado de la vasooclusión, reposición de sangre para tratar la anemia y antibióticos para el tratamiento de las infecciones. Se recomienda la vacunación para neumococo, *Hemophilus influenzae* y meningococo debido a la susceptibilidad a las infecciones. Otro componente importante del abordaje es el uso de transfusiones de sangre ya que reemplazan las células falciformes por glóbulos rojos normales, reduciendo los episodios de hipoxia, trombosis e isquemia (Hockenberry, Rodgers & Wilson, 2019).

Talasemia

Definición y etiología

Las talasemias son un grupo de anemias microcíticas hipocrómicas hereditarias caracterizadas por la ausencia de formación de una o más cadenas de la globina. Dependiendo de la cadena de globina que falte, se produce una talasemia alfa (disminución o ausencia de la globina alfa) o beta (disminución o ausencia de la globina beta) (Kattamis, Kwiatkowski & Aydinok, 2022).

Clasificación

La β -talasemia es la común de las talasemias y puede presentarse (Hockenberry, Rodgers & Wilson, 2019):

- *Talasemia menor o rasgo de talasemia beta*: talasemia heterocigota (un alelo anormal). Los niños afectados no presentan manifestaciones clínicas, aunque la talasemia rasgo produce una ligera anemia microcítica.
- *Talasemia intermedia*: puede presentar anomalías tanto homocigóticas como heterocigóticas y se manifiesta con esplenomegalia y anemia moderada a grave.
- *Talasemia mayor o anemia de Cooley*: Talasemia homocigota (dos alelos anormales). Se produce

una grave anemia que lleva a insuficiencia cardíaca y hemólisis, que intenta compensarse con una hipertrofia del tejido eritropoyético.

Manifestaciones clínicas

La talasemia mayor es una anemia hemolítica crónica de intensidad variable cuyas manifestaciones son: palidez, astenia, esplenomegalia, alteraciones óseas, retraso de la maduración sexual, osteoporosis generalizada y acumulación patológica de hierro en varios órganos (hemosiderosis) (Hockenberry, Rodgers & Wilson, 2019; Hokland et al., 2023).

Evaluación diagnóstica

Los estudios hematológicos evidencian los cambios característicos en los glóbulos rojos (microcitosis, hipocromía, anisocitosis, poiquilocitosis, células diana, niveles bajos de hemoglobina, proliferación de glóbulos rojos inmaduros) (Hockenberry, Rodgers & Wilson, 2019).

Abordaje terapéutico

La terapia consiste en la aplicación de transfusiones de sangre con periodicidad mensual y durante toda la vida para mantener niveles suficientes de hemoglobina. Estas transfusiones repetidas tienen como secuela la acumulación de hierro en el hígado, el corazón y los tejidos, lo que provoca lesiones, que se evitan administrando desferoxamina (Hokland et al., 2023).

ALTERACIONES EN LA HEMOSTASIA

HEMOFILIA

Definición

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica debida a las deficiencias, disfunción o ausencia hereditaria de proteínas o factores específicos de la coagulación. Su herencia es recesiva ligada al cromosoma X, aunque un tercio de las mutaciones aparecen de *novo* (Schwartz & Rubinstein, 2015).

Clasificación y etiología

La hemofilia puede ser (Kulkarni & Soucie, 2011):

- Hemofilia A: deficiencia, anomalía o ausencia del factor VIII.
- Hemofilia B: deficiencia, anomalía o ausencia del factor IX.
- Enfermedad de von Willebrand: deficiencia, anomalía o ausencia de la proteína denominada factor de von Willebrand.

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones hemorrágicas se producen en función de la tasa basal del factor de coagulación y de su localización. Algunas de las manifestaciones más frecuentes son las hemorragias articulares y musculares, los hematomas y con menos frecuencia las hemorragias intracraneales (con elevada morbilidad). La administración precoz de factor sustitutivo es fundamental en caso de sangrado potencial (Sánchez et al., 2019).

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico se realiza por los antecedentes de episodios de sangrado, evidencia de herencia ligada al cromosoma X y hallazgos de laboratorio (porcentaje de cada uno de los factores y tiempo parcial de tromboplastina) (Kumar & Carcao, 2013).

Abordaje terapéutico

El objetivo de la terapia consiste en aumentar el nivel del factor de coagulación deficitario en el plasma, para asegurar la hemostasia (terapia profiláctica). A la familia se le explica cómo administrar el factor deficitario, así como la forma de conservarlo. También se debe enseñar a la familia a reconocer signos de hemorragia mayor (cefaleas, visión borrosa, vómitos, letargo, confusión y convulsiones). La actividad física regular es un aspecto importante del abordaje ya que fortalece los músculos y puede disminuir el número de episodios espontáneos de sangrado articular. Los niños con hemofilia pueden participar en deportes que no sean de contacto. Para prevenir sangrados orales, es necesario la utilización de un cepillo de cerdas suaves. Se debe evitar cualquier compuesto que contenga ácido acetilsalicílico. En caso de sangrado articular, se deben instaurar medidas de soporte como RICE (reposo, frío, compresión y elevación). Durante los episodios de sangrado, la articulación se eleva e inmoviliza, prescribiéndose un programa de ejercicios activos en función del movimiento articular. La dieta es una consideración importante, ya que el excesivo peso corporal puede incrementar la tensión en las articulaciones afectadas y predisponer al niño a la hemartrosis (Coppola et al., 2012).

PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA

Definición

La púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) es un trastorno hemorrágico adquirido caracterizado por: trombocitopenia, ausencia o mínimos signos de sangrado (hematomas, sangrado de mucosas, petequias) y médula ósea normal con número normal o aumentado de plaquetas inmaduras (megacariocitos) y eosinófilos. Es la trombocitopenia más común de la infancia y la mayoría de los casos se producen en niños menores de 10 años, y más habitualmente entre los 1 y los 5 años. La patología puede cursar de forma aguda autolimitada (tras infecciones de las vías respiratorias superiores, infección por parvovirus humano o enfermedades de la infancia como sarampión, rubeola, paperas o varicela) o de forma crónica (Mondoloni et al., 2019).

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas de las PTI incluyen petequias, equimosis, epistaxis, hematomas en extremidades inferiores y hemorragias internas (hematuria, hematemesis, melena, hemartrosis, menorragia) (Maaloul et al., 2024)

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico se realiza basándose en las manifestaciones clínicas y en el recuento de plaquetas, el cual se halla reducido a menos de $20.000/\text{mm}^3$ (Baronci et al., 2006).

Abordaje terapéutico

El abordaje terapéutico incluye prednisona, inmunoglobulina intravenosa y anticuerpo anti-D, ya

que en la mayoría de las ocasiones es un trastorno de carácter autolimitado. También se restringe la actividad en su inicio y mientras que el recuento plaquetario sea bajo y existan sangrados activos. La esplenectomía está indicada en pacientes con PTI crónica que no responden al tratamiento. Al igual que en la hemofilia, los niños con PTI no deberían participar en ningún deporte de contacto (Maaloul et al., 2024).

REFERENCIAS

- Aksu, T., & Ünal, Ş. (2023). Iron Deficiency Anemia in Infancy, Childhood, and Adolescence. *Turkish archives of pediatrics*, 58(4), 358–362.
- Baronci, C., Pansini, V., Funaro, D., Coletti, V., Caruso, R., & De Rossi, G. (2006). Idiopathic thrombocytopenic purpura (ITP) in children. *Pediatric blood & cancer*, 47(5 Suppl), 665–667.
- Brandow, A. M., & Liem, R. I. (2022). Advances in the diagnosis and treatment of sickle cell disease. *Journal of hematology & oncology*, 15(1), 20.
- Chaber, R., Helwich, E., Lauterbach, R., Mastalerz-Migas, A., Matysiak, M., Peregud-Pogorzelski, J., Styczyński, J., Szczepański, T., & Jackowska, T. (2024). Diagnosis and Treatment of Iron Deficiency and Iron Deficiency Anemia in Children and Adolescents: Recommendations of the Polish Pediatric Society, the Polish Society of Pediatric Oncology and Hematology, the Polish Society of Neonatology, and the Polish Society of Family Medicine. *Nutrients*, 16(21), 3623.
- Chandra, J., Dewan, P., Kumar, P., Mahajan, A., Singh, P., Dhingra, B., Radhakrishnan, N., Sharma, R., Manglani, M., Rawat, A. K., Gupta, P., Gomber, S., Bhat, S., Gaikwad, P., Elizabeth, K. E., Bansal, D., Dubey, A. P., Shah, N., Kini, P., Trehan, A., ... Kumar, R. R. (2022). Diagnosis, Treatment and Prevention of Nutritional Anemia in Children: Recommendations of the Joint Committee of Pediatric Hematology-Oncology Chapter and Pediatric and Adolescent Nutrition Society of the Indian Academy of Pediatrics. *Indian pediatrics*, 59(10), 782–801.
- Clucas, D. B., Fox, L. C., Wood, E. M., Hong, F. S., Gibson, J., Bajel, A., Szer, J., Blombery, P., McQuilten, Z. K., Hiwase, D., Firkin, F., Cole-Sinclair, M. F., & Australian Aplastic Anaemia Registry Steering Committee (2019). Revisiting acquired aplastic anaemia: current concepts in diagnosis and management. *Internal medicine journal*, 49(2), 152–159.
- Coppola, A., Tagliaferri, A., Di Capua, M., & Franchini, M. (2012). Prophylaxis in children with hemophilia: evidence-based achievements, old and new challenges. *Seminars in thrombosis and hemostasis*, 38(1), 79–94.
- Furlong, E., & Carter, T. (2020). Aplastic anaemia: Current concepts in diagnosis and management. *Journal of paediatrics and child health*, 56(7), 1023–1028.
- Gallagher PG. Anemia in the pediatric patient. *Blood*. 2022;140(6):571-593.
- Hockenberry, M. J., Rodgers, C. C., & Wilson, D. (Eds.). (2019). *Wong. Enfermería Pediátrica*. Elsevier Health Sciences.
- Hokland, P., Daar, S., Khair, W., Sheth, S., Taher, A. T., Torti, L., Hantaweeepant, C., & Rund, D. (2023). Thalassaemia-A global view. *British journal of haematology*, 201(2), 199–214.

- Kattamis, A., Kwiatkowski, J. L., & Aydinok, Y. (2022). Thalassaemia. *Lancet (London, England)*, 399(10343), 2310–2324.
- Kulkarni, R., & Soucie, J. M. (2011). Pediatric hemophilia: a review. *Seminars in thrombosis and hemostasis*, 37(7), 737–744.
- Kumar, R., & Carcao, M. (2013). Inherited abnormalities of coagulation: hemophilia, von Willebrand disease, and beyond. *Pediatric clinics of North America*, 60(6), 1419–1441.
- Leung, A. K. C., Lam, J. M., Wong, A. H. C., Hon, K. L., & Li, X. (2024). Iron Deficiency Anemia: An Updated Review. *Current pediatric reviews*, 20(3), 339–356.
- Maaloul, I., Kolsi, R., Chaari, M., Ben Ameer, S., Aloulou, H., & Kamoun, T. (2024). Chronic immune thrombocytopenic purpura in children: Clinical presentations and management. *La Tunisie medicale*, 102(11), 916–921.
- Mahapatra, M., Singh, P. K., Agarwal, M., Prabhu, M., Mishra, P., Seth, T., Tyagi, S., Patil, H. P., & Saxena, R. (2015). Epidemiology, Clinico-Haematological Profile and Management of Aplastic Anaemia: AIIMS Experience. *The Journal of the Association of Physicians of India*, 63(3 Suppl), 30–35.
- Mattiello, V., Schmugge, M., Hengartner, H., von der Weid, N., Renella, R., & SPOG Pediatric Hematology Working Group (2020). Diagnosis and management of iron deficiency in children with or without anemia: consensus recommendations of the SPOG Pediatric Hematology Working Group. *European journal of pediatrics*, 179(4), 527–545.
- Mondoloni, M., Guyon, A., Descroix, V., & Lescaille, G. (2019). Purpura thrombopénique immunologique [Immune thrombocytopenic purpura]. *La Revue du praticien*, 69(3), 290.
- Reparaz, P., Serrano, I., Adán-Pedroso, R., Astigarraga, I., Pedro Olabarri, J. de, Echebarría-Barona, A., García-Ariza, M., López-Almaraz, R., del Orbe-Barreto, R. A., Vara-Pampliega, M., & González-Urdiales, P. (2022). Manejo clínico de las complicaciones agudas de la anemia falciforme: 11 años de experiencia en un hospital terciario. *Anales de Pediatría*, 97(1), 4–11. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDI.2021.08.010>
- García Sánchez, P., Martín Sánchez, J., Rivas Pollmar, M. I., Álvarez Román, M. T., & Jiménez Yuste, V. (2019). Hemofilia: naturaleza de las visitas a urgencias pediátricas. *Anales de Pediatría*, 91(6), 394–400. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDI.2019.04.017>
- Schwartz, K. R., & Rubinstein, M. (2015). Hemophilia And Von Willebrand Disease In Children: Emergency Department Evaluation And Management. *Pediatric emergency medicine practice*, 12(9), 1–21.



CAPÍTULO 12. CROMOSOMOPATÍAS

Isabel M^a Fernández Medina
María Isabel Ventura Miranda

INTRODUCCIÓN

Las anomalías cromosómicas se definen como toda anomalía del desarrollo morfológico, funcional, estructural o molecular con afectación del número o de la estructura de los cromosomas. Estas alteraciones en ocasiones son incompatibles con la vida produciendo una muerte fetal, pero otras permiten que el niño nazca vivo. Las consecuencias son diferentes si afectan a autosomas o a cromosomas sexuales (Wellesley et al., 2012). Las anomalías cromosómicas representan el 15% aproximadamente de las alteraciones congénitas diagnosticadas antes del año de vida en Europa y se asocian a un 25% de las muertes perinatales. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), entre el 17% y el 43% de las muertes infantiles se deben a anomalías cromosómicas, siendo las anomalías cromosómicas más frecuentes las trisomías 21, 18 y 13 (Boyle et al., 2018).

SÍNDROME DE DOWN

Definición

El síndrome de Down es una de las causas más frecuentes de alteración mental en el niño de origen genético. Es una alteración cromosómica con una incidencia elevada, y aunque su causa es desconocida, se relaciona en gran medida con la edad materna (a mayor edad materna, mayor riesgo). Según los datos aportados por la Organización de las Naciones Unidas (ONU), la incidencia a nivel mundial de síndrome de Down se sitúa entre 1 de cada 1.000 y 1 de cada 1.100 recién nacidos (ONU, 2024).

La anomalía está causada por la aparición de un cromosoma extra, por lo que el niño posee 47 cromosomas en lugar de 46. El cromosoma afectado con mayor frecuencia es el 21, de manera que el niño presenta tres copias en lugar de dos del cromosoma 21, por lo que también se denomina como trisomía 21 (Bull, 2020).

Etiología

De acuerdo a su etiología, el síndrome de Down puede ser clasificado como (Antonarakis et al., 2020):

- Trisomías primarias (95%): la aparición de un cromosoma extra se debe a una división defectuosa de las células durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo, o durante los instantes posteriores al encuentro.
- Trisomías por traslocación (4%): el cromosoma supernumerario no está libre, sino que se encuentra fusionado a otro cromosoma, con el que tiene lugar un intercambio de fragmentos de material genético entre ambos.
- Trisomías “en mosaico” o mosaicismo (1%): se produce un error de distribución cromosómica durante las primeras divisiones celulares del huevo tras la fecundación.

Diagnóstico prenatal

En los países desarrollados, el cribado prenatal del síndrome de Down basado en pruebas de laboratorio se realiza como parte de la atención prenatal rutinaria. El principal método de cribado prenatal se basa en una combinación de parámetros bioquímicos en el suero materno (β -trionotropina coriónica humana, estriol no conjugado, inhibina A y proteína plasmática A asociada al embarazo) y el tamaño de la translucencia nucal fetal (engrosamiento del pliegue de la nuca) (Antonarakis et al., 2020).

Las características ecográficas del primer trimestre, que pueden indicar síndrome de Down, incluyen un tamaño de la translucencia nucal aumentada para la edad gestacional y otros cuatro marcadores: ausencia de hueso nasal, ángulo frontomaxilar aumentado, regurgitación de la válvula tricúspide y ausencia o reducción del flujo en el ductus venoso. Las principales técnicas invasivas que permiten completar el diagnóstico de las alteraciones cromosómicas son la amniocentesis y biopsia de vellosidades coriónicas, a través de las cuales se realiza un estudio del cariotipo (Griffiths, 2017).

Manifestaciones clínicas

Clínicamente se manifiesta por un variado retraso psicomotor y una serie de anomalías fenotípicas características que permiten un rápido diagnóstico (López, 2005):

- *Características físicas:* hipotonía general, cráneo pequeño y redondeado, occipucio plano, fisuras palpebrales oblicuas, macroglosia, pabellones auriculares displásicos y de implantación baja, nariz pequeña con la raíz hundida (en silla de montar), mandíbula hipoplásica, paladar con arco alto, cuello corto y grueso, abdomen protuberante y hernia umbilical, articulaciones hiperflexibles y laxas, manos y pies cortos, anchos y gruesos, surco simiesco.
- *Desarrollo cognoscitivo:* la inteligencia varía de retraso grave a normal baja. Es más grave el retraso del lenguaje que el cognitivo. Suelen tener una aceptable capacidad de aprendizaje de memoria y por imitación.
- *Trastornos asociados:* enfermedad cardíaca congénita, atresia duodenal, agenesia renal, enfermedad de Hirschprung, estrabismo, miopía, nistagmo, cataratas, déficit auditivo de la conducción, demencia, epilepsia, enfermedades tiroideas, leucemia linfoblástica aguda.
- *Desarrollo sexual:* retraso del desarrollo sexual, incompleto en varones y mujeres, esterilidad en los varones y genitales masculinos pequeños.

Seguimiento y manejo del niño con síndrome de Down

Cada niño con síndrome de Down tendrá unas características diferentes. Algunos necesitarán un alto nivel de asistencia desde el nacimiento, mientras que otros pueden tener pocas complicaciones. En líneas generales, los niños con síndrome de Down deben seguir los controles periódicos y vacunas como cualquier otro niño de la misma edad, pero además se debe prestar especial atención a las complicaciones que pueden aparecer inherentes a su cromosomopatía. Un 30-60% presentarán una cardiopatía, por lo que es necesario realizar un ecocardiograma en los primeros dos meses de vida. Más de un 50% de estos niños tienen problemas oculares y auditivos, se deben realizar revisiones frecuentes. Los programas de estimulación precoz llevados a cabo por un

equipo multidisciplinar, sobre todo en el primer año de vida, mejoran el rendimiento psicomotor e intelectual, el lenguaje, la comunicación y el desarrollo personal y social (Aguilar Cordero, 2012; Antonarakis et al., 2020).

SÍNDROME DE EDWARDS

Definición

El síndrome de Edwards es un trastorno cromosómico autosómico caracterizado por la presencia de un cromosoma 18 extra completo. Su prevalencia es de uno entre 6000 y 8000 recién nacidos vivos, siendo la segunda alteración cromosómica más frecuente tras el síndrome de Down (Saldarriaga, Rengifo-Miranda & Ramírez-Cheyne, 2016).

Etiología

La trisomía 18 se puede presentar de tres formas (Villalba Herrera, 2014):

- Trisomía 18 total (95-96%): se observan tres copias completas y exactas del cromosoma 18.
- Trisomía 18 parcial (2%): existen dos cromosomas 18 más una parte extra de otro cromosoma 18.
- Trisomía 18 con mosaicismo (3%): la trisomía no está presente en todas las células del organismo.

Diagnóstico prenatal

El síndrome de Edwards en la etapa prenatal se sospecha por la presencia de parámetros bioquímicos en el suero materno y marcadores ecográficos. El diagnóstico definitivo se obtiene tras técnicas invasivas como la amniocentesis, cordocentesis o biopsia de vellosidad corial para realizar un cariotipo.

Manifestaciones clínicas

Clínicamente se presenta como un síndrome polimalformativo. Las características típicas de una trisomía del cromosoma 18 son (Aytes, 2000):

- *Características generales*: retraso del crecimiento intrauterino, baja actividad fetal, recién nacido prematuro o postérmino, arteria umbilical pequeña, déficit de crecimiento, peso muy bajo al nacer, hipotonía que evoluciona a hipertonía.
- *Deformaciones craneofaciales*: microcefalia, occipucio prominente, cráneo dolicocefalo, crestas supraorbitarias hipoplásicas, fisuras palpebrales pequeñas, inclinación mongoloide, epicanto, pabellones craneales malformados y con implantación baja, atresia de coanas, limitación de la apertura bucal, micrognatia, paladar ojival, macrostomía, labio leporino o fisura palatina.
- *Piel*: cutis marmorata, hirsutismo en espalda y frente.
- *Tórax-abdomen*: mamilas hipoplásicas, hernia inguinal y/o umbilical, diástasis de los rectos abdominales, onfalocele, espacio intermamilar aumentado.
- *Extremidades*: mano trisómica (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto), ausencia de pliegue falángico distal, hipoplasia ungueal, pulgar hipoplásico o

ausente, limitación a la extensión de las caderas, talón prominente con primer dedo del pie corto y en dorsiflexión, hipoplasia/aplasia radial, pies zambos.

- *Genitourinario*: hipoplasia de labios mayores, criptorquidia, malformaciones uterinas, hipospadias, escroto bífido.
- *Malformaciones nefrourológicas*: riñón en herradura, riñón poliquístico, riñón ectópico, hidronefrosis, duplicidad ureteral.
- *Cardiovascular*: cardiopatías congénitas presente en el 90% de los casos (comunicación interauricular, conducto arterial persistente, comunicación interventricular, estenosis pulmonar, coartación de aorta, transposición de grandes arterias, tetralogía de Fallot).
- *Tracto gastrointestinal*: divertículo de Meckel, páncreas ectópico, fijación incompleta del colon, atresia anal, ano anterior.
- *Sistema nervioso central*: hipoplasia/aplasia de cuerpo calloso, agenesia de septum pellucidum, circunvoluciones cerebrales anómalas, hidrocefalia, espina bífida.
- *Signos radiológicos*: esternón corto con núcleos de osificación reducidos, pelvis pequeña, luxación de cadera.

Evolución

El síndrome de Edwards tiene una elevada mortalidad, aproximadamente el 50% de los recién nacidos viven más de una semana, el 5-10% viven más de un año y pocos casos sobreviven después de los 5 años (Saldarriaga, Rengifo-Miranda & Ramírez-Cheyne, 2016). Las principales causas de fallecimiento son las neumonías, apneas y las cardiopatías congénitas. Los problemas más frecuentes de los supervivientes son las dificultades en la alimentación (la mayoría necesitarán alimentación por sonda), escoliosis, estreñimiento e importante retraso en el desarrollo psíquico y motor (Aytes, 2000).

SÍNDROME DE PATAU

Definición

El síndrome de Patau es un síndrome congénito polimalformativo grave causado por la existencia de tres copias del cromosoma 13. Su prevalencia es de aproximadamente 1 por cada 12.000 nacidos vivos (Sánchez et al., 2024).

Etiología

La mayoría de los casos de síndrome de Patau se deben a una no-disyunción cromosómica durante la meiosis, generalmente en el gameto materno. La edad materna y paterna suele estar incrementada. No obstante, algunos de los casos se deben a traslocaciones y solo en un porcentaje muy pequeño estas traslocaciones son heredadas de uno de los progenitores. También se puede presentar en forma de mosaico, siendo el cuadro malformativo menos grave. Constituye la cuarta alteración cromosómica más frecuente diagnosticada prenatalmente tras la trisomía 21, la trisomía 18 y la monosomía XO (Vaca et al., 2017).

Diagnóstico prenatal

Los fetos afectados por el síndrome de Patau presentan múltiples anomalías que son detectadas ecográficamente. También es frecuente el retraso del crecimiento uterino, el polihidramnios u oligoamnios. La detección de estas anomalías obliga a la realización de una amniocentesis o biopsia de las vellosidades coriales para realizar un cariotipo (Díaz-Véliz Jiménez, Vidal Hernández & González Santana, 2016).

Manifestaciones clínicas

Los recién nacidos con síndrome de Patau presentan un conjunto de malformaciones características. Las manifestaciones clínicas más frecuentes son la holoprosencefalia, labio leporino con o sin fisura palatina y el onfalocele. Son frecuentes las malformaciones cardíacas como la comunicación interventricular, las anomalías en las extremidades (polidactilia, pies zambos), las malformaciones renales o la presencia de arteria umbilical única. También poseen un retraso del desarrollo psicomotor muy grave. Otras manifestaciones son la microcefalia, los defectos del cuero cabelludo, la ciclopía, la microftalmia con hipotelorismo ocular y el exceso de piel en zona posterior del cuello debido a edema o higroma quístico antenatal (Bazán-Ruiz, Bendezú-Quispe & Huiza, 2014). Díaz-Véliz Jiménez, Vidal Hernández & González Santana, 2016).

Evolución

El 90% muere durante el primer año de vida, ya que las malformaciones cardíacas y del sistema nervioso central causan una elevada mortalidad. No obstante, se piensa que el 80-90% de los fetos no llegan a término por presentar múltiples anomalías (Díaz-Véliz Jiménez, Vidal Hernández & González Santana, 2016).

SÍNDROME DE TURNER

Definición

El síndrome de Turner es un trastorno cromosómico caracterizado por la monosomía parcial o total del cromosoma X. Es el trastorno más frecuente del cromosoma sexual en mujeres. Su prevalencia es de 1 de cada 2000 a 1 por cada 5000 recién nacidos vivos mujeres. Los cromosomas de los progenitores son normales y este trastorno es de aparición esporádica con un riesgo mínimo de recurrencia en la descendencia. Se desconocen los factores de riesgo para su aparición (Bonis, Casado & Bouthelier, 2011).

Diagnóstico

El diagnóstico definitivo se realiza mediante un cariotipo. Los signos clínicos pueden hacer sospechar la presencia de este síndrome (Bonis, Casado & Bouthelier, 2011).

Manifestaciones clínicas

Los hallazgos característicos en el recién nacido incluyen linfedema de manos y pies, cuello palmeado y línea del pelo baja. Durante la niñez, la corta estatura se hace evidente. Durante la adolescencia hay una falta de desarrollo mamario, retraso en la pubertad y amenorrea. Otros signos característicos son cúbito valgo (aumento del ángulo del codo), escoliosis, uñas de las manos hiperconvexas y nevus oscuros y pigmentados. Pocas niñas presentan todas estas características

(Aguilar Cordero, 2012). La mayoría de las niñas afectadas por síndrome de Turner no tienen retraso mental, pero pueden existir trastornos del aprendizaje, sobre todo referentes a la percepción espacial, coordinación visual-motora y matemáticas (Bonis, Casado & Bouthelier, 2011).

Entre las enfermedades que pueden estar asociadas a este síndrome está la cardiopatía congénita, coartación de la aorta, hipertensión, malformaciones renales, linfedema, hipotiroidismo, pérdida auditiva, ptosis, miopía y la enfermedad inflamatoria intestinal (Aguilar Cordero, 2012).

Abordaje terapéutico

El tratamiento implica la monitorización exhaustiva del crecimiento de la niña. La terapia con hormona de crecimiento puede prescribirse para promover el crecimiento durante la infancia (Sánchez Marco et al., 2017). Después de los 12 años puede comenzarse el tratamiento con estrógenos a baja dosis, con aumento gradual de la dosis para simular la pubertad. Se puede añadir progesterona a los estrógenos para iniciar los periodos menstruales (Aguilar Cordero, 2012).

SÍNDROME DE KLINEFELTER

Definición

El síndrome de Klinefelter es una enfermedad genética frecuente que se produce en niños que tienen un cromosoma X extra. Es la única causa más frecuente de hipogonadismo (disminución de la actividad secretora de las gónadas) deficiencia de andrógenos e infertilidad en varones. Suele afectar aproximadamente a 1 cada 660 recién nacidos varones (López Sigüero, 2014).

Manifestaciones clínicas

La mayoría de los niños parecen normales al nacer. La enfermedad se suele diagnosticar durante la edad escolar debido a que en muchas ocasiones presentan retraso del desarrollo del lenguaje y problemas de procesamiento auditivo (Aguilar Cordero, 2012). No obstante, los rasgos fenotípicos pueden pasar desapercibidos y el diagnóstico se realiza en la etapa puberal, por el escaso desarrollo de los caracteres sexuales secundarios (Escribano Hernández, de Benito & Casieri, 2022).

Clínicamente, estos niños son altos y delgados, con hombros estrechos, caderas anchas, debilidad muscular y escaso vello corporal. El tamaño testicular es pequeño a todas las edades y suelen presentar ginecomastia. Otras enfermedades que se asocian son las venas varicosas, osteoporosis, enfermedad tromboembólica, enfermedades neoplásicas, enfisema, bronquitis crónica, bronquiectasias y diabetes (Escribano Hernández, de Benito & Casieri, 2022).

Abordaje terapéutico

El objetivo del tratamiento es estimular la masculinización y desarrollar caracteres sexuales secundarios cuando la adolescencia está retrasada. Se comienza con testosterona sustitutiva cuando el niño tiene entre 11 y 12 años (Aguilar Cordero, 2012).

SÍNDROME X FRÁGIL

Definición

Síndrome genético causante de la deficiencia mental hereditaria más frecuente y que afecta principalmente a varones. Su nombre se debe a la presencia de una “rotura” en el extremo distal

del cromosoma X. Su prevalencia es de aproximadamente 1 cada 5000 hombres y 1 cada 4000 a 8000 mujeres (Salcedo-Arellano, Hagerman & Martínez-Cerdeño, 2020).

Diagnóstico

El diagnóstico debe considerarse en todo varón con retraso psicomotor/mental moderado de causa no aclarada. Actualmente, el diagnóstico se realiza con técnicas moleculares (Molina, Juste & Fuentes, 2010).

Manifestaciones clínicas

Los niños afectados por el síndrome X-frágil presentan características fenotípicas especiales como cara alargada, orejas grandes y prominentes, macroorquidismo e hipermovilidad articular. El hallazgo fundamental es el retraso mental, que en los varones es de grado moderado y en las mujeres afectadas leve. En los primeros años de la vida se manifiesta por un retraso en la adquisición de las funciones psicomotoras, en especial el lenguaje (Molina, Juste & Fuentes, 2010).

Abordaje terapéutico

En la actualidad no existe tratamiento curativo para este síndrome, por lo que se limita al control de los síntomas asociados. El abordaje terapéutico consiste en el tratamiento farmacológico de los problemas de comportamiento, la intervención educativa individualizada y la mejora del retraso psicomotor (Salcedo-Arellano, Hagerman & Martínez-Cerdeño, 2020).

REFERENCIAS

- Aguilar Cordero, M. J. (2012). *Tratado de enfermería del niño y el adolescente: cuidados pediátricos*. Elsevier.
- Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., Sherman, S. L., & Reeves, R. H. (2020). Down syndrome. *Nature reviews. Disease primers*, 6(1), 9.
- Aytés, A. P. (2000). Síndrome De Edwards (Trisomía 18). *Asociación Española de Pediatría, editores. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. Tomo1. Genética-Dismorfología*, 33-36.
- Bazán-Ruiz, S., Bendejú-Quispe, G., & Huiza, L. (2014). Síndrome de Patau. *Revista Médica Herediana*, 25(1), 52-52.
- Bonis, A. B., Casado, I. G., & Bouthelier, R. G. (2011). Síndrome de turner. *Protocolos diagnósticos terapia pediátrica*, 1, 218-27.
- Boyle, B., Addor, M. C., Arriola, L., Barisic, I., Bianchi, F., Csáky-Szunyogh, M., de Walle, H. E. K., Dias, C. M., Draper, E., Gatt, M., Garne, E., Haeusler, M., Källén, K., Latos-Bielenska, A., McDonnell, B., Mullaney, C., Nelen, V., Neville, A. J., O'Mahony, M., Queisser-Wahrendorf, A., ... Dolk, H. (2018). Estimating Global Burden of Disease due to congenital anomaly: an analysis of European data. *Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition*, 103(1), F22-F28.
- Bull M. J. (2020). Down Syndrome. *The New England journal of medicine*, 382(24), 2344–

2352.

- Díaz-Véliz Jiménez, P., Vidal Hernández, B., & González Santana, I. (2016). Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. *MediSur*, 14(5), 584-590.
- Escribano Hernández, V., de Benito, M. Á. S., & Casieri, R. C. (2022). Síndrome de Klinefelter con deleción del brazo largo del cromosoma X. *Advances in Laboratory Medicine/Avances en Medicina de Laboratorio*, 3(4), 417-419.
- Griffiths J. (2017). A Down's diagnosis. *Midwives*, 20, 74–76.
- López, M. A. (2005). Síndrome de Down (trisomía 21). *Junta Directiva de la Asociación Española de Pediatría*, 6, 37-43.
- López-Siguero, J. P. (2014). Manejo del paciente con síndrome de Klinefelter. *Revista Española Endocrinología Pediátrica*, 5, 85-90.
- Molina, M. R., Juste, J. P., & Fuentes, F. R. (2010). Síndrome de X frágil. *Protocolos diagnósticos terapia pediatría*, 1, 85-90.
- Salcedo-Arellano, M. J., Hagerman, R. J., & Martínez-Cerdeño, V. (2020). Síndrome X frágil: presentación clínica, patología y tratamiento. *Gaceta médica de México*, 156(1), 60-66.
- Saldarriaga, W., Rengifo-Miranda, H., & Ramírez-Cheyne, J. (2016). Síndrome de trisomía 18. Reporte de un caso clínico. *Revista chilena de pediatría*, 87(2), 129-136.
- Sánchez Marco, S. B., de Arriba Muñoz, A., Ferrer Lozano, M., Labarta Aizpún, J. I., & Garagorri Otero, J. M. (2017). Hormona de crecimiento y síndrome de Turner. *Anales de Pediatría*, 86(2), 81–86. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDI.2016.02.009>
- Sánchez, R., Rodríguez, K., Mateo, Y., & Peña, E. R. (2024). Síndrome de Patau-Trisomía 13. *Sociedad Dominicana de Pediatría*, 2(1), 63-76.
- United Nations. (2024). *Día Mundial del Síndrome de Down* | Naciones Unidas. <https://www.un.org/es/observances/down-syndrome-day>
- Vaca, G. A. E., Morla, D. A. M., Calero, A. G. M., Sierra, S. C. C., & López, Y. M. M. (2017). Síndrome de Patau mosaico en paciente pediátrico: reporte de caso. *Medicina*, 21(2), 100-103.
- Villalba Herrera, E. W., & Roca Cruz, C. A. (2014). Síndrome de Edwards. *Revista de Actualización Clínica Investiga*, 45, 2384.
- Wellesley, D., Dolk, H., Boyd, P.A., Greenlees, R., Haeusler, M., Nelen, V., Garne, E., Khoshnood, B., Doray, B., Rissmann, A., Mullaney, C., Calzolari, E., Bakker, M., Salvador, J., Addor, M.C., Draper, E., Rankin, J., & Tucker, D. (2012). Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 20 (5), 521-526.



CAPÍTULO 13. ALTERACIONES ONCOLÓGICAS EN EL NIÑO

María del Mar Sevilla Rodríguez

GENERALIDADES DEL CÁNCER INFANTIL

El cáncer infantil es la principal causa de muerte por enfermedad en la infancia y la adolescencia en países desarrollados (National Cancer Institute, 2025; Reaman, 2003).

Su origen se atribuye al azar y no se ha podido relacionar con la exposición a factores ambientales. Solo en raras ocasiones se asocia a condicionantes genéticos predisponentes (Soto et al., 2024).

El cáncer es definido como un conjunto de enfermedades caracterizadas por la existencia de una proliferación anormal (incontrolada y no regulada) de células. Esta proliferación maligna hace referencia a su capacidad para invadir órganos y tejidos, y diseminarse a distancia (National Cancer Institute, 2025; Soto et al., 2024).

Si bien, hay varias características que diferencian al cáncer infantil del cáncer del adulto (National Cancer Institute, 2025; Soto et al., 2024):

- Causas: en pediatría se asocia a cambios en el ADN y no a factores relacionados con el estilo de vida ni ambientales. No hay prevención primaria ni secundaria.
- Diagnóstico: en general, existen más dificultades en el diagnóstico del cáncer pediátrico por síntomas difusos atribuibles al crecimiento.
- Tipos: hay tumores propios de la edad pediátrica e infrecuentes en el adulto y viceversa. Por ejemplo: el neuroblastoma y el tumor de mama, respectivamente.
- Tratamiento: varía en función del tipo de tumor, en la edad pediátrica generalmente la respuesta a la quimioterapia y su tolerancia es mejor.

CÁNCER INFANTIL O DEL DESARROLLO

El cáncer infantil, también conocido como cáncer del desarrollo, se define como el conjunto de tumores que aparecen en la edad pediátrica (0-14 años), como consecuencia de una alteración en la reproducción y en el crecimiento celular; y de la diferenciación de las células.

En esta etapa es cuando se produce un mayor crecimiento y desarrollo de los tejidos y órganos, de ahí su nombre (National Cancer Institute, 2025; Reaman, 2003; Soto et al., 2024).

La incidencia del cáncer infantil en España se obtiene del Registro Español de Tumores Infantiles (RETI-SEHOP). Aproximadamente aparecen 155,5 casos nuevos por millón de niños de 0 a 14 años, siendo la leucemia el tipo de cáncer con mayor incidencia, seguida de los tumores del sistema nervioso central (SNC). De estos casos, en torno al 54,6% se presentan en el sexo masculino y el 45,4% en el sexo femenino (Cañete et al., 2024).

El informe RETI-SEHOP del 2024 presenta el registro de la incidencia del cáncer infantil en

España desde 2010 hasta 2023, detallando los diferentes tipos de tumores, tal y como se puede ver en la Ilustración 1.

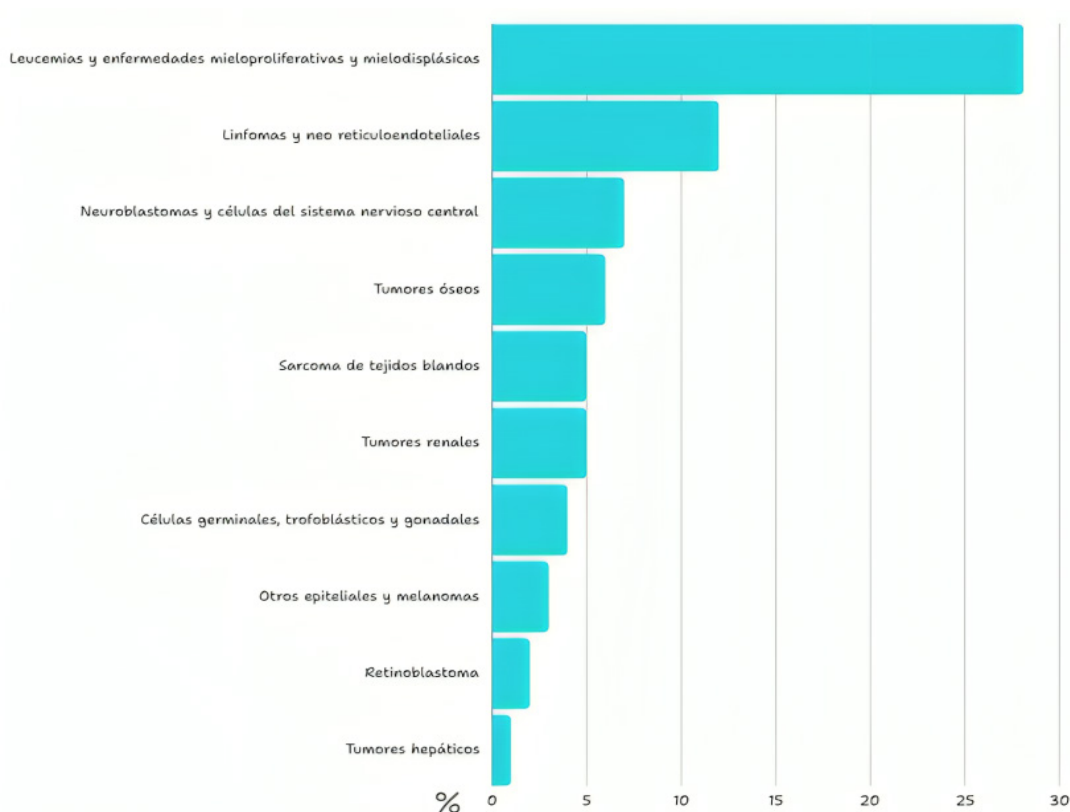


Ilustración 1. Incidencia del cáncer infantil por tipo de tumor de 2010 al 2023 (Cañete et al., 2024).

En España, la tasa de supervivencia de los niños de 0 a 14 años es de un 82%. Sin embargo, existe dificultad en la recopilación de datos sobre adolescentes, ya que muchas veces se tratan en unidades de adultos.

Existe una desigualdad notable en las cifras de supervivencia entre diferentes países europeos. Por lo tanto, el aumento de la supervivencia y la mejora en las secuelas a corto y largo plazo sigue siendo un reto (Cañete et al, 2024).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha emitido una alerta sobre las desigualdades en las tasas de mortalidad entre distintos países europeos, que varían significativamente, desde un 9% hasta un 57%, dependiendo del país (OMS, 2023). Estas discrepancias se atribuyen a diversos factores influyentes:

- Antecedentes socio-económicos.
- Género y edad.
- Detección temprana, proceso de atención y tratamiento.
- Geografía (rural o urbana).
- Cuidados paliativos.
- Seguimiento a largo plazo.

TIPOS DE CÁNCER INFANTIL

HEMATOLÓGICOS

La leucemia es el tumor más común en pediatría, afectando mayormente en edades entre los 1 y los 9 años. La incidencia de la Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) en niños de 1 a 4 años de edad es cerca de 4 veces más alta que la incidencia en lactantes y niños de 10 años o más (Barrios & Acha, 2015; National Cancer Institute, 2024).

La leucemia se origina en las células hematopoyéticas de la médula ósea y consiste en la proliferación neoplásica de células hematopoyéticas inmaduras. Estas células anómalas infiltran la médula ósea, impidiendo la producción de las restantes células sanguíneas normales, además invaden la sangre y otra serie de órganos. Existen dos clases diferentes de leucemias: agudas y crónicas. Las leucemias crónicas afectan con más frecuencia a los adultos y muy raramente a los niños (Soto et al., 2024).

En pacientes pediátricos, la gran mayoría de leucemias son agudas y pueden ser de dos subtipos, dependiendo del tipo de célula que prolifere: linfoblásticas o mieloblásticas.

La leucemia aguda mieloblástica, se origina a partir de las células madre mieloides o precursores de las células mieloides, los mieloblastos. Mientras que la leucemia aguda linfoblástica se origina a partir de las células madre linfoides o precursores de los linfocitos, los linfoblastos.

La LLA es la neoplasia más frecuente en la infancia, constituyendo el 79,2% de todas las leucemias agudas de la edad pediátrica.

Las manifestaciones clínicas características son (Barrios & Acha, 2015):

- Palidez marcada.
- Cansancio marcado o astenia.
- Irritabilidad no justificada.
- Fiebre de origen desconocido.
- Adenopatías generalizadas.
- Hematomas no justificados.
- Dolor óseo persistente (4-6 semanas) o no justificado.
- Infecciones persistentes o recurrentes de vías respiratorias altas.

TUMORES SÓLIDOS

El Instituto Nacional de Cáncer de Estados Unidos define el tumor sólido como la “masa anormal de tejido que, por lo general, no contiene áreas líquidas o con quistes”. Existen tumores benignos o no cancerosos y tumores malignos o cancerosos. (National Cancer Institute, 2011b)

Tumores del SNC: Astrocitoma

El astrocitoma es el tumor más común y afecta mayormente a los grupos de edad entre los 1 y los 14 años (Cañete et al, 2024). Es un tipo de glioma que empieza en unas células pequeñas en forma de estrella llamadas astrocitos que se encuentran en el encéfalo (tumor cerebral) y la

médula espinal. Los astrocitomas pueden ser benignos (no cancerosos) o malignos (cancerosos). Se clasifican en función de su grado, que se determina según cuán anormal es el aspecto de las células tumorales al microscopio y por la rapidez con que el tumor puede crecer (National Cancer Institute, 2011a).

Los lugares de afectación más comunes son cerebelo, cerebro, tronco encefálico, vía óptica y médula espinal. Y las manifestaciones clínicas varían según la ubicación del tumor, de forma que el astrocitoma de bajo grado implica la aparición de signos y síntomas de forma gradual y difíciles de detectar, mientras que el de alto grado implica aparición rápida, signos y síntomas más graves.

Los síntomas comunes más frecuentes son cefalea; pérdida de equilibrio y dificultad en la marcha; náuseas y vómitos; debilidad y fatiga; cambios de peso; entumecimiento; crisis convulsivas; y problemas de visión, audición o habla (Soto et al., 2024).

Tumor embrionario del SNC: Meduloblastoma

El meduloblastoma es un tumor cerebral maligno que comienza en la zona del cerebelo, afectando la coordinación de los músculos, el equilibrio y el movimiento. Puede aparecer a cualquier edad, pero es más frecuente en niños, afectando mayormente entre las edades de 1 a 9 años (Cañete et al, 2024).

Los meduloblastomas representan la gran mayoría de los tumores embrionarios infantiles y, por definición, se presentan en la fosa posterior, donde comprenden cerca del 40% de todos los tumores de la fosa posterior. Cada una de las otras formas de tumores embrionarios constituyen el 2% o menos de todos los tumores encefálicos infantiles (Consejo Editorial del PDQ®, 2025; National Cancer Institute, 2015; Soto et al., 2024).

Las manifestaciones clínicas varían según las siguientes circunstancias (Barrios & Acha, 2015):

- Si solo se localiza en el cerebelo: Dificultad de la marcha, en el equilibrio o en la motricidad fina.
- Si el tumor bloquea el líquido cefalorraquídeo (LCR), puede producir cefalea, fatiga, mareos, somnolencia, náuseas, vómitos, cambios en la vista, crisis convulsivas.
- Si hay diseminación a la médula espinal, se puede observar dolor de espalda, entumecimiento o debilidad de las extremidades y cambios en la función intestinal o de la vejiga.

Neuroblastoma

Es el segundo tumor sólido más frecuente después de los tumores del SNC. El grupo de edad al que más afecta es de 0 a los 4 años (Cañete et al, 2024).

Se origina a partir de las células de la cresta neural que comprometen el desarrollo del sistema nervioso simpático y de las células de la glándula suprarrenal. La localización puede variar, ya que puede originarse en cualquier nivel de los ganglios simpáticos paravertebrales, desde el cuello hasta la pelvis, o en las glándulas suprarrenales (Benito Bernal & Vila de Frutos, 2021; Soto et al., 2024).

El 50% de los pacientes presentan metástasis en el momento del diagnóstico. La presentación clínica varía considerablemente dependiendo de la localización del tumor primario (Ver Tabla 1).

Tabla 1. Presentación clínica del neuroblastoma según la localización (Soto et al., 2024).

Si el neuroblastoma se localiza en el cuello: • Masa cervical. • Síndrome de Horner. • Heterocromía del iris. • Síndrome de vena cava superior (SVC).	Si el neuroblastoma se localiza en el tórax: • Disnea. • SVC. • Síndrome de compresión medular (SCM).
Si el neuroblastoma se localiza en el abdomen: • Masa abdominal palpable. • Dolor abdominal. • SCM.	Si el neuroblastoma se localiza en la pelvis: • Masa pélvica. • Estreñimiento. • Dolor en extremidades inferiores. • SCM.
Si hay metástasis: • Adenopatías. • Hepatomegalia. • Palidez y astenia. • Púrpura. • Exoftalmos. • Equimosis palpebral. • Nódulos subcutáneos.	Síntomas sistémicos: • Fiebre. • Irritabilidad. • Astenia y anorexia. • Hipertensión arterial. • Diarrea. • Pérdida de peso. • Opsoclono-mioclono.

Linfomas: Linfoma de Hodgkin/ No Hodgkin

Los linfomas son un conjunto de enfermedades que se desarrollan en el sistema linfático. Se les suele considerar tumores sólidos para diferenciarlos de las leucemias y porque puede manifestarse como una masa o tumor. El linfoma de Hodgkin afecta principalmente entre los 10 y los 14 años, mientras que el No Hodgkin afecta entre los 5 y los 14 años (Cañete et al., 2024).

Este tipo de cáncer se origina en cualquier tejido del sistema linfático: ganglios linfáticos, bazo, médula ósea, timo, adenoides y amígdalas y tracto digestivo.

En el caso del Linfoma de Hodgkin, las células afectadas son los linfocitos Reed-Sternberg, que se caracterizan por su apariencia de “ojos de búho”. Los síntomas son pérdida de peso, sudoración nocturna profusa, fiebre sin causa aparente, tos o disnea. (Barrios & Acha, 2015; Soto et al., 2024).

En cambio, en el linfoma no Hodgkin las células afectadas son los linfocitos T o B. Los síntomas más frecuentes son tos o dificultad respiratoria, náuseas y vómitos, palidez y dolor óseo (Barrios & Acha, 2015; Soto et al., 2024).

TRATAMIENTO DEL CÁNCER INFANTIL

QUIMIOTERAPIA

Es un tratamiento con medicamentos para interrumpir la formación de células cancerosas, ya sea mediante su destrucción o impidiendo su multiplicación. La quimioterapia se administra por vía oral, vía parenteral mediante una inyección, vía intravenosa a través de una infusión o sobre

la piel, según el tipo de cáncer y el estadio en que se encuentra. Se puede administrar de forma exclusiva o en combinación con otros tratamientos como cirugía, radioterapia o terapia biológica (National Cancer Institute, 2015).

La quimioterapia es un tratamiento común para diversos tipos de cáncer en niños y puede incluir diferentes medicamentos y enfoques. A continuación, se describen los tipos de quimioterapia que se utilizan en el tratamiento de cáncer infantil (Guillén Ponce & Molina Garrido, 2023; National Cancer Institute, 2015):

- **Quimioterapia Adyuvante.** Se utiliza después de la cirugía para eliminar cualquier célula cancerosa restante y reducir el riesgo de recurrencia. Por ejemplo, después de la extirpación de un tumor sólido, se puede administrar quimioterapia para eliminar células cancerosas que podrían no haberse visto durante la cirugía.
- **Quimioterapia Neoadyuvante.** Se administra antes de la cirugía para reducir el tamaño del tumor y facilitar su extirpación. Por ejemplo, en algunos casos de sarcomas, se puede usar quimioterapia para disminuir el tamaño del tumor antes de la operación.
- **Quimioterapia Curativa.** Se utiliza con la intención de curar el cáncer, a menudo en combinación con otros tratamientos (como cirugía y radioterapia). Por ejemplo, en leucemias como la leucemia linfoblástica aguda (LLA), la quimioterapia puede ser el principal tratamiento curativo.
- **Quimioterapia Paliativa.** Se utiliza para aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida en casos de cáncer avanzado, donde la curación no es posible. Por ejemplo, en tumores metastásicos o en etapas finales de la enfermedad, la quimioterapia puede ayudar a controlar el dolor y otros síntomas.

La quimioterapia provoca un efecto citotóxico tanto en las células cancerosas como en células y tejidos sanos del organismo. Las más afectadas son aquellas que comparten características con las células tumorales, especialmente aquellas que se dividen rápidamente, como son las células de los folículos pilosos, de la médula ósea, sistema digestivo y del sistema reproductor.

Los principales tipos de toxicidad derivados de la administración de quimioterapia son la toxicidad digestiva y la toxicidad hematológica, aunque también puede producirse neurotoxicidad, ototoxicidad, toxicidad cardíaca, toxicidad renal, toxicidad vesical y toxicidad cutánea (National Cancer Institute, 2015; Soto et al., 2024).

En relación a la toxicidad digestiva, los síntomas suelen ser los vómitos, las náuseas, la mucositis, la anorexia, la diarrea y el estreñimiento (National Cancer Institute, 2025b; (National Cancer Institute, 2021; Soto et al., 2024).

- Los vómitos y las náuseas, según su presentación, pueden ser agudos, si aparecen en los primeros minutos tras administrar la quimioterapia; retardados, si ocurren a partir de las 24 horas de la administración de la quimioterapia, siendo los más frecuentes; o anticipatorios, los que se presentan en pacientes con náuseas y vómitos intensos en ciclos de quimioterapia previos, generalmente se producen por la asociación de estímulos visuales, sonoros, ansiosos e incluso olfativos que pueden ser desencadenantes.
- La mucositis es la inflamación de la mucosa del tracto digestivo, siendo más común en la

cavidad oral. Se caracteriza por la presencia de áreas eritematosas y lesiones ulcerativas en la mucosa oral, lo que ocasiona dolor y limitaciones para la alimentación. Suele aparecer de 3 a 10 días después de la administración de la quimioterapia.

- La anorexia es uno de los síntomas más comunes en los pacientes con tratamiento quimioterápico y se manifiesta con pérdida de apetito por saciedad.
- La diarrea puede ser ocasionada por diversos factores, entre ellos, por ciertos citostáticos como irinotecán, el topotecán y el metotrexato, que provocan irritación en el intestino. Además, las infecciones intestinales secundarias a la mucositis y neutropenia, así como el uso de antibióticos orales u otros medicamentos, también pueden contribuir a su desarrollo.
- El estreñimiento se puede producir por la administración de ciertos citostáticos como los alcaloides de la vinca.

En cuanto a la toxicidad hematológica, se produce sobre las células hematopoyéticas, pudiendo presentarse de distintas formas clínicas (National Cancer Institute, 2018):

- Anemia: Disminución de la cifra de glóbulos rojos o hematíes.
- Leucopenia: Disminución de la cifra de glóbulos blancos o leucocitos.
- Neutropenia: Disminución de la cifra de neutrófilos, un tipo especial de leucocitos.
- Trombopenia o plaquetopenia: Disminución de la cifra de plaquetas.
- Aplasia medular: Disminución de todas las células sanguíneas.

RADIOTERAPIA

Uso de radiación de energía alta de rayos X, rayos gamma, neutrones, protones y otras fuentes para destruir células cancerosas y reducir el tamaño de los tumores. La radiación se envía desde una máquina fuera del cuerpo (radioterapia de haz externo) o la libera un material radiactivo colocado en el cuerpo cerca de las células cancerosas (radioterapia interna o braquiterapia).

Para la radioterapia sistémica se usa una sustancia radiactiva, como un anticuerpo monoclonal radiomarcado, que circula por la sangre y llega a los tejidos de todo el cuerpo. También se llama irradiación y radioterapia oncológica (National Cancer Institute, 2019).

El uso de la radioterapia en el tratamiento del cáncer infantil es un procedimiento terapéutico muy eficaz para tratar determinados tumores (Soto et al., 2024). Sin embargo, es crucial considerar el equilibrio entre riesgos y beneficios, debido a la toxicidad que puede provocar en los tejidos sanos en pleno proceso de crecimiento y desarrollo, así como el riesgo de desarrollar segundos tumores (National Cancer Institute, 2019).

El uso de la radioterapia abarca diferentes modalidades según el objetivo terapéutico (National Cancer Institute, 2019):

- Radioterapia para el tratamiento del tumor: Utilizado para el tratamiento directo del tumor o para disminuir su tamaño y poder facilitar su posterior extirpación quirúrgica.
- Radioterapia post cirugía: Utilizada después de la extirpación de un tumor para eliminar posibles células tumorales residuales y reducir el riesgo de recidiva.

- Radioterapia de urgencia: Utilizada para el tratamiento de ciertas urgencias oncológicas como el síndrome de vena cava o síndrome de compresión medular.
- Radioterapia paliativa: Se utiliza para reducir el tamaño de un tumor, ralentizar su crecimiento y/o para disminuir los síntomas o efectos producidos por la neoplasia. El objetivo de la radiación paliativa no es curativo, sino mejorar la calidad de vida del paciente.
- Radioterapia en el trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH): La radioterapia a dosis bajas combinada con altas dosis de quimioterapia se utiliza en algunos protocolos de acondicionamiento para pacientes que van a recibir un TPH.

TERAPIA DE LINFOCITOS CAR-T

La terapia celular CAR-T, surge como tratamiento alternativo a las recaídas de la LLA y ha emergido como “quinta columna” en el tratamiento para la comunidad de oncología. Esta terapia consiste en la transferencia adoptiva de linfocitos T modificados genéticamente, con el fin de expresar en sus membranas un Receptor de Antígeno Quimérico (CAR), haciendo que estas células reconozcan los antígenos de superficie de las células tumorales. Los linfocitos CAR-T se dirigirán a estas células tumorales para destruirlas, al entrar en contacto con el antígeno (Pérez-Amill et al, 2023).

INMUNOTERAPIA

La inmunoterapia es un tipo de terapia biológica que ayuda al sistema inmunitario a combatir el cáncer. Se basa en la administración de sustancias producidas por organismos vivos, y ha supuesto un gran avance en el tratamiento del cáncer, debido a su especificidad al ejercer su efecto terapéutico, disminuyendo notablemente la toxicidad asociada.

El objetivo principal se basa en estimular los mecanismos de defensa inmunes para lograr un efecto antitumoral. La inmunoterapia ha cobrado especial importancia en el tratamiento de los pacientes afectados de determinados tipos de tumores, como es el caso del neuroblastoma. Las sustancias utilizadas son anticuerpos monoclonales (mAb), inmunoglobulinas diseñadas para unirse específicamente a las dianas tumorales y reclutar componentes del sistema inmunológico del huésped para la destrucción de las células tumorales (Soto et al., 2024).

TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS (TPH)

El TPH es un proceso terapéutico por el cual se implantan células madre pluripotenciales de un donante sano a un receptor, para generar un sistema hematopoyético nuevo.

Existen varios tipos de trasplante en función de quién sea el donante (National Cancer Institute 2025a; Soto et al., 2024):

- Trasplante autólogo: El donante es el propio paciente.
- Trasplante alogénico: El donante es externo y puede ser emparentado (idéntico o haploidéntico) o no emparentado (idéntico o no idéntico).
- Trasplante singénico: El donante es un gemelo univitelino.

SITUACIONES DE URGENCIA EN CÁNCER INFANTIL

Son entidades graves y potencialmente mortales derivadas de la propia enfermedad o del tratamiento recibido, que pueden aparecer en el momento del diagnóstico o en cualquier otro momento de la enfermedad. También pueden aparecer en el caso de recidiva o progresión tumoral y es fundamental detectarlas a tiempo para resolverlas, evitando que la situación se agrave (Mendoza Sánchez, et al., 2019).

Algunas de las situaciones que pueden presentarse son las siguientes:

- Síndrome de lisis tumoral
- Hiponatremia.
- Hiperleucocitosis.
- Compresión traqueo-bronquial.
- Síndrome de vena cava superior.
- Hipertensión craneal.
- Anemia.
- Trombocitopenia.

CUIDADOS DE ENFERMERIA EN CÁNCER INFANTIL

El seguimiento de los protocolos actualizados de cuidados de enfermería en el niño oncológico es un pilar básico en el tratamiento.

La educación sanitaria, tanto a la familia como a los pacientes adolescentes, es fundamental para situar a las familias en su realidad y que haya una continuidad de cuidados, cuando los profesionales sanitarios no están presentes o el paciente se encuentra de alta en su domicilio.

Para ello, es clave tener una buena comunicación y realizar una adecuada explicación de la enfermedad. Las familias suelen buscar factores ambientales o hábitos que justifiquen la enfermedad de su hijo/a, lo que provoca una situación de alto estrés y sentimiento de culpa. Es por ello que es necesario explicar las peculiaridades del cáncer infantil, insistiendo en que la causa se asocia a cambios en el ADN y no a factores relacionados con el estilo de vida ni ambientales (National Cancer Institute, 2015; Reaman, 2003; Soto et al., 2024).

Otro elemento importante en el tratamiento de estos pacientes es la colocación de reservorios subcutáneos. Para administrar el tipo de fármacos necesarios para el tratamiento del cáncer, se torna imprescindible realizar accesos venosos centrales a través de la vena subclavia, femoral o yugular, proporcionando así un acceso directo al torrente sanguíneo (Fernández-de-Maya & Richart-Martínez, 2013). Si bien, dada la necesidad de realizar tratamientos prolongados, así como de extraer analíticas sanguíneas con frecuencia y, en muchas ocasiones, administrar hemoderivados, el uso de reservorios subcutáneos se ha convertido en la alternativa más adecuada, mejorando la calidad de vida de los pacientes (González et al., 2021). Este tipo de dispositivos suelen estar elaborados con titanio y están formados por una membrana de silicona que se conecta a un catéter introducido a través de la vena subclavia, llegando hasta la vena cava superior. Su

inserción se lleva a cabo en el quirófano bajo anestesia general. Las ventajas de este dispositivo radican en que proporciona comodidad al paciente y es de fácil acceso para el profesional (Figura 1) (González et al., 2021; Soto et al., 2024).

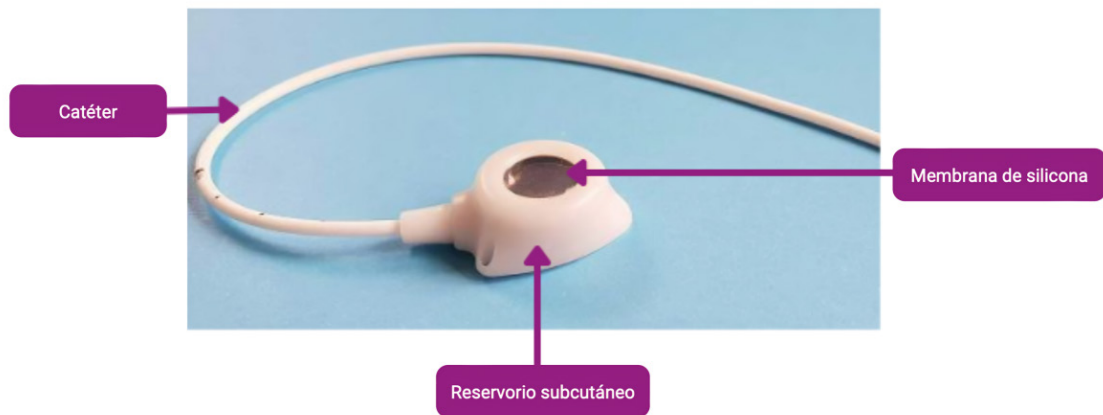


Figura 1. Partes del reservorio subcutáneo (Soto et al., 2024).

En cuanto a los cuidados de enfermería durante el tratamiento, es importante que antes de iniciar la administración de los fármacos, se sigan 5 pasos con el fin de garantizar que el citostático se va a administrar de forma segura y correcta (Romeral, 2021). Estas comprobaciones de seguridad deben ser corroboradas por dos enfermeras (doble *check*), siguiendo los pasos expuestos en la Figura 2:



Figura 2. 5 pasos en la preparación y administración de fármacos (Elaboración propia).

Además, es necesario comprobar nuevamente con el paciente (si es posible por edad y nivel madurativo) o con un familiar, el nombre completo a pie de cama justo en el momento de la administración.

Muchos de los citostáticos que se utilizan requieren de unos cuidados específicos y consideraciones especiales antes, durante y/o después de finalizar el tratamiento con el fin de prevenir, monitorizar y tratar posibles efectos adversos derivados del fármaco. Además, siempre es necesario comprobar que la vía es permeable y refluye, antes y después de la administración del tratamiento, ya sea vía intravenosa periférica o vía central, realizando la limpieza y comprobación del catéter central con presión positiva con la técnica push-stop-push (Soto et al., 2024; Zhu et al., 2020).

Por otro lado, es fundamental llevar a cabo cuidados de enfermería centrados en los efectos secundarios derivados del tratamiento.

Así, para el tratamiento de los vómitos y las náuseas, se suelen utilizar antieméticos antes de comenzar la quimioterapia y se deben mantener hasta que se finalice o hasta que se resuelva la clínica. Algunos de los fármacos más usados son los antagonistas 5-HT₃ como el Ondansetrón (vía sublingual o intravenosa), corticoides como la Dexametasona (vía oral o intravenosa), agonistas del receptor de dopamina como la metoclopramida (vía oral o intravenosa) o benzodiacepinas como el lorazepam (vía oral) (National Cancer Institute, 2015; Soto et al., 2024).

En relación a la prevención de la mucositis, es necesario asegurar que el paciente tenga una buena higiene oral para eliminar potenciales fuentes de infección. De este modo, se recomienda cepillar los dientes después de cada comida con un cepillo de cerdas blandas o de espuma, si presenta plaquetopenia, y un gel que contenga flúor. Además, también se pueden utilizar los enjuagues con bicarbonato o clorhexidina, pero que no contengan alcohol. Por último, se deben realizar controles por parte del odontólogo de forma periódica (Martínez Ibáñez, 2010; Soto et al., 2024).

En cambio, para tratar la mucositis principalmente se han de evitar alimentos ácidos como la naranja, el tomate o el limón, entre otros, y alimentos calientes. Además, se pueden utilizar formulaciones magistrales con lidocaína, nistatina, bicarbonato, geles protectores de la mucosa, y también se debe tratar el dolor con analgésicos (Martínez Ibáñez, 2010; Soto et al., 2024).

Dado que se pueden presentar problemas nutricionales derivados del tratamiento, hay que prestar especial atención a una alimentación adecuada para los pacientes durante el mismo, intentando que sea lo más nutritiva posible y que esté basada principalmente en alimentos naturales como son las frutas, verduras, cereales integrales, legumbres, frutos secos, carne, pescado y aceite de oliva virgen extra. Es importante reducir al máximo el consumo de alimentos ultraprocesados ricos en azúcares simples y en grasas saturadas (Soto et al., 2024; Ward et al., 2015).

Entre el 10% y el 20% de los pacientes con cáncer fallecen como consecuencia de la desnutrición y no directamente debido a la enfermedad en sí. Es por ello, de vital importancia, ofrecer a los pacientes un protocolo de tratamiento nutricional. Los suplementos nutricionales no son solo batidos, son parte del tratamiento, y estos deben ser tomados con la importancia que se merecen (National Cancer Institute, 2015; Ward et al., 2015).

Además, para favorecer la alimentación, algunas pautas a seguir por parte de los padres o cuidadores son las siguientes (Soto et al., 2024):

- Advertir a los padres que eviten toda presión relacionada con la alimentación.
- Permitir al niño cualquier alimento que tolere, aprovechando cualquier periodo de hambre.
- Añadir suplementos nutritivos a la alimentación, si es necesario.
- Presentar la comida de forma atractiva y respetar los hábitos alimentarios de cada paciente.

A veces, a pesar del esfuerzo de los cuidadores, no se consigue alcanzar la ingesta mínima necesaria para mantener un estado nutricional adecuado, por lo que en estos casos se debe considerar el colocar una sonda nasogástrica para administrar el alimento y/o los suplementos nutricionales que

sean necesarios (National Cancer Institute, 2015; Ward et al., 2015).

Cabe destacar que puede ser recomendable llevar a cabo una dieta neutropénica, es decir, una dieta alimentaria que busca minimizar la exposición a patógenos que pueden causar infecciones ya que estos pacientes entran en un estado de inmunosupresión que les pone en una situación de riesgo. En estos casos es necesario extremar las medidas de higiene, evitar el consumo de carnes, pescados y huevos crudos o poco cocinados. Además, es importante abstenerse de consumir productos no pasteurizados y fermentados, y por último evitar el consumo de frutas y verduras crudas que no puedan ser lavadas y peladas adecuadamente (Food Safety, 2022).

Por último, en el caso de aplicar TPH, se han de extremar estas medidas, dado que los pacientes pueden entrar en una neutropenia grave. Las indicaciones son las siguientes (Food Safety, 2022):

- Extremar medidas higiénicas.
- Introducir los alimentos de manera progresiva y según la evolución del paciente una vez en casa, siendo el proceso más lento en los casos de neutropenia.
- Excluir frutos secos, aunque los pacientes no tengan una alergia previa al trasplante, ya que se ha observado que su consumo posterior al trasplante puede desencadenar una reacción alérgica leve, que suele resolverse con el tiempo. Por lo tanto, se opta por introducir los frutos secos más tarde en el proceso de recuperación.

Es posible que aparezcan problemas deglutorios que pueden ser desencadenados por algunos tipos de tumores que afectan al centro de la deglución, situado en el tronco encefálico. En estos casos es importante valorar si el niño/a es capaz de deglutir solo algunas texturas densas como la miel o el pudding, dado que se podrían introducir otros alimentos añadiendo espesante a los mismos para que adquieran esa textura. Si no es capaz de deglutir de manera segura ninguna textura, en este caso se optaría por colocar una sonda nasogástrica, si el problema es transitorio, o una gastrostomía, si el problema fuera crónico (Quintana Luque et al., 2025; National Cancer Institute, 2015).

Por último, se puede presentar estreñimiento, para lo que se aconseja aumentar la ingesta hídrica, la movilidad y los alimentos con fibra, y en el caso de que estas medidas no sean suficientes, se pueden administrar laxantes ablandadores de heces. Es importante vigilar la aparición de lesiones perianales (National Cancer Institute, 2015).

CUIDADOS PALIATIVOS EN CÁNCER INFANTIL

Los cuidados paliativos pediátricos se definen como el abordaje biopsicosocial por parte de un equipo interdisciplinar (médicos, enfermeros, TCAEs, trabajadores sociales, psicólogos, etc.) que pretende cubrir las necesidades y prestar asistencia, poniendo en el centro tanto al niño como a la familia, para conseguir la máxima calidad de vida posible (Craig et al., 2007; Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Cuidados Paliativos en Pediatría, 2022).

Los cuidados paliativos ni acortan ni alargan la vida, solo pretenden mejorar la calidad de esta. Una falsa creencia popular es que limitan los tratamientos curativos, pero la realidad es que pueden complementar los tratamientos curativos. Así, los equipos de cuidados paliativos pediátricos

aportan sus cuidados en las siguientes situaciones (Benini et al., 2022; Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Cuidados Paliativos en Pediatría, 2022):

- Cuidados paliativos coadyuvantes al tratamiento curativo en un paciente que, por su tratamiento y patología, tenga altas necesidades de cuidados. Estos cuidados se aportan hasta que estas necesidades disminuyan y el tratamiento curativo termine, por lo que se le podrá dar el alta por parte de la unidad de cuidados paliativos.
- Cuidados paliativos que se aportan cuando las necesidades del paciente van aumentando progresivamente a la vez que progresan la enfermedad y los síntomas. Generalmente se va disminuyendo el tratamiento curativo una vez que se objetiva la futilidad terapéutica y se van aumentando los cuidados paliativos, cubriendo las necesidades y los problemas que van surgiendo hasta que el paciente finalmente fallece. Cuando esto ocurre, los cuidados paliativos continúan cubriendo las necesidades surgidas del duelo, realizando un seguimiento de este a los familiares por parte de psicólogos, enfermeras y pediatras de la unidad.

De este modo, las principales funciones de la enfermera de cuidados paliativos en oncología infantil son (Benini et al., 2022; Bernal Lozano, 2024; Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Cuidados Paliativos en Pediatría, 2022; Quintana Luque et al., 2025):

- Educadora sanitaria, capacitando a padres, cuidadores o al propio niño/a o adolescente, según su nivel de comprensión y aceptación, para realizar los cuidados domiciliarios que precise.
- Gestora de casos, asegurando la continuidad de cuidados durante todo el proceso de la enfermedad, ya esté ingresado en el hospital o se encuentre en su domicilio.
- Enfermera referente durante el ingreso hospitalario del niño, trabajando en colaboración con la enfermera de planta de oncología infantil o lugar donde se encuentre ingresado (UCIP, Observación de urgencias, etc...) y también durante la estancia en domicilio, administrando los cuidados necesarios y trabajando en colaboración con la enfermera pediátrica o enfermera gestora de casos del centro de salud de referencia.
- Asistencia telefónica a los padres y/o cuidadores para resolver dudas o ayudar en las diversas gestiones que puedan necesitar derivadas del proceso de enfermedad.
- Cuidados en situación de últimos días y/o final de vida, se le dará la opción de elegir si existe la posibilidad, el lugar para el fallecimiento (hospital o domicilio, en algunas comunidades ya existe una opción intermedia, que se denomina *hospice* para niños), siendo la principal función en esta situación la de aliviar y acompañar tanto al niño/a como a la familia.
- Seguimiento del duelo, para apoyar a la familia y detectar durante sus fases si el duelo se presenta patológico.

REFERENCIAS

- Barrios, M., & Acha, T. (2015). *Guía de detección temprana - Cáncer en niños y adolescentes (Traducción y adaptación guía NICE CG27)*. Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria. <https://guiadeteccioncancerinfantil.aepap.org/leucemia.php>
- Benini, F., Papadatou, D., Bernadà, M., Craig, F., De Zen, L., Downing, J., Drake, R.,

Friedrichsdorf, S., Garros, D., Giacomelli, L., Lacerda, A., Lazzarin, P., Marceglia, S., Marston, J., Muckaden, M. A., Papa, S., Parravicini, E., Pellegatta, F., & Wolfe, J. (2022). International standards for pediatric palliative care: From IMPaCCT to GO-PPaCS. *Journal of Pain and Symptom Management*, 63(5), e529–e543. <https://doi.org/10.1016/j.jpainsymman.2021.12.031>

▪ Benito Bernal, A. I., & Vila de Frutos, R. (2021). Neuroblastoma y tumores relacionados. *Pediatría Integral*, XXV(7), 340.e1-340.e16. https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2021/xxv07/01/n7-340e1-16_AnaBenito.pdf

▪ Bernal Lozano, R. (2024). *Implementación de la enfermera de práctica avanzada de cuidados paliativos pediátricos en Jaén en relación a la continuidad asistencial* [Universidad Internacional de Andalucía]. https://dspace.unia.es/bitstream/handle/10334/9200/1623_Bernal.pdf?sequence=1

▪ Cañete Nieto, A., Pardo Romaguera, E., Alfonso Comos, P., Valero Poveda, S., Porta Cebolla, S., Valderrama Zurián, J., & Peris Bonet, R. (2024). *Cáncer infantil en España. Estadísticas 1980-2023. Registro Español de Tumores Infantiles (RETI-SEHOP)*. <https://www.uv.es/rnti/informes.html>

▪ Consejo Editorial del PDQ®. (2025). *Meduloblastoma y otros tumores embrionarios del sistema nervioso central infantil (PDQ®)*. National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/cerebro/pro/tratamiento-embrionarios-snc-infantil-pdq>

▪ Craig, F., Abu-Saad, H., Benini, F., Kuttner, L., Wood, C., Feraris, P.C., & Zernikow, B. (2007). IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. *European Journal of Palliative Care*. 14. 2-7.

▪ Fernández-de-Maya, J., & Richart-Martínez, M. (2013). Variability in management of implantable ports in oncology outpatients. *European Journal of Oncology Nursing: The Official Journal of European Oncology Nursing Society*, 17(6), 835–840. <https://doi.org/10.1016/j.ejon.2013.06.008>

▪ Food Safety. (2022). *Personas en riesgo: personas con sistemas inmunitarios debilitados*. Foodsafety.gov. <https://espanol.foodsafety.gov/personas-en-riesgo-mgac/personas-con-el-sistema-inmunitario-debilitado>

▪ González Álvarez, M. T., Alcañiz Mesas, A. I., & Muñoz Serrano, M. T. (2021). Manejo y cuidado del reservorio subcutáneo Port-a-cath®. <https://www.chospab.es/publicaciones/protocolosEnfermeria/documentos/a66ad933577ac111f1466b0eede53e80.pdf>

▪ Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Cuidados Paliativos en Pediatría. (2022). *Guía de Práctica Clínica sobre Cuidados Paliativos en Pediatría* (Ministerio de Sanidad. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Ed.). https://serviciopediatria.com/wp-content/uploads/2022/10/2022_GPC-Cuidados-Paliativos-Pediatricos.pdf

▪ Guillén Ponce, C., & Molina Garrido, M. J. (2023). *Qué es, cómo funciona y tipos de quimioterapia*. Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). <https://seom.org/157-informacion-al-publico-guia-de-%20tratamientos/que-es-como-funciona-y-tipos-de-quimioterapia>

▪ Martínez Ibáñez, M. A. (2010). Cuidados de enfermería en el niño oncológico y su familia.

Revista de Enfermería de la Universidad de Castilla-La Mancha. <https://ruidera.uclm.es/server/api/core/bitstreams/1268de07-1816-476f-a287-cccc42acac20/content>

- Mendoza Sánchez, M., Riesco Riesco, S., & González Prieto, A. (2019). *Urgencias oncológicas en Pediatría.* *Pediatría Integral*, XXIII(2), 65–80. https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2019/xxiii02/01/n2-065-080_Mendoza.pdf
- National Cancer Institute. (2011a). *Diccionario de cáncer del NCI. Astrocitoma.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/astrocitoma>
- National Cancer Institute. (2011b). *Diccionario de cáncer del NCI. Tumor sólido.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/tumor-solido>
- National Cancer Institute. (2015). *Quimioterapia para tratar el cáncer.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/tratamiento/tipos/quimioterapia>
- National Cancer Institute. (2018). *Anemia y el tratamiento del cáncer.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/tratamiento/efectos-secundarios/anemia>
- National Cancer Institute. (2019). *Radioterapia para tratar el cáncer.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/tratamiento/tipos/radioterapia>
- National Cancer Institute. (2021). *Problemas en la boca y la garganta durante el tratamiento del cáncer.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/tratamiento/efectos-secundarios/boca-garganta>
- National Cancer Institute. (2024). *NCCR*Explorer: An interactive website for NCCR cancer statistics.* National Cancer Institute. Childhood Cancer Data Initiative. National Childhood Cancer Registry Explorer. <https://nccrexplorer.ccdi.cancer.gov/>
- National Cancer Institute. (2025a). *Cánceres infantiles.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/infantil>
- National Cancer Institute. (2025b). *Náuseas y vómitos relacionados con el tratamiento del cáncer.* National Cancer Institute at the National Institutes of Health. <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/tratamiento/efectos-secundarios/nauseas-vomitos>
- Organización Mundial de la Salud. (2023). *La OMS publica la mayor recopilación mundial de datos sobre desigualdad en materia de salud.* <https://www.who.int/es/news/item/20-04-2023-who-releases-the-largest-global-collection-of-health-inequality-data>
- Pérez-Amill, L., Bataller, À., Delgado, J., Esteve, J., Juan, M., & Klein-González, N. (2023). Advancing CART therapy for acute myeloid leukemia: recent breakthroughs and strategies for future development. *Frontiers in Immunology*, 14, 1260470. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1260470>

- Quintana Luque, F., Escobosa Sánchez, O., Blanco Molina, A., & Pascual, J. F. (2025). *Trastornos de la deglución. Visión desde los cuidados paliativos pediátricos*. Pedpal,. Sociedad Española de Cuidados Paliativos Pediátricos. <https://pedpal.es/wp-content/uploads/2024/12/trastornos-de-la-deglucion.pdf>
- Reaman, G. H. (2003). *Pediatric oncology: Principles and practice*. B.C. Decker.
- Romeral, A. (2021). Los cinco correctos en la administración de medicamentos. Instituto Español de Formadores en Salud. <https://iefs.es/los-cinco-correctos-en-la-administracion-de-medicamentos/>
- Soto, M., Arias, C., Esquerdo, E., Chamorro, S., Izurrieta, A. C., Caballero, M., Rives, S., Pedrals, G., Llopis, M., Oya, I., Palomares, M., & Prugue, E. (2024). Curso de oncología pediátrica. Aula Virtual del Hospital San Juan de Dios. <https://aulavirtual.sjdhospitalbarcelona.org/my/courses.php>
- Ward, E. J., Henry, L. M., Friend, A. J., Wilkins, S., & Phillips, R. S. (2015). Nutritional support in children and young people with cancer undergoing chemotherapy. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2015(8), CD003298. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD003298.pub3>
- Zhu, L., Liu, H., Wang, R., Yu, Y., Zheng, F., & Yin, J. (2020). Mechanism of pulsatile flushing technique for saline injection via a peripheral intravenous catheter. *Clinical Biomechanics*, 80, 105103. <https://doi.org/10.1016/j.clinbiomech.2020.105103>



CAPÍTULO 14. EL DOLOR EN PEDIATRÍA

*Cristina Capel Pérez
Evelyn Ibarra Gil*

INTRODUCCIÓN

En su reciente revisión de 2020, la *International Association for the Study of Pain* define el dolor como “una experiencia sensorial y emocional desagradable asociada a un daño tisular real o potencial, o que se asemeja a él” (Del Castillo et al., 2022).

El dolor en pediatría tiene una epidemiología difícil de establecer, con una prevalencia estimada del 30-78% en urgencias, más del 70% para el dolor por procedimientos y posquirúrgico, y del 30% para el crónico.

En la actualidad el dolor en el niño es un síntoma minimizado. Aunque existen conocimientos y medios para aliviarlo, es frecuente que el dolor de los niños no se reconozca, se ignore o incluso se niegue. La falta de conocimientos y habilidades en dolor por parte de los profesionales sanitarios supone una de las principales barreras que se encuentran para garantizar un manejo eficaz del mismo. Sin embargo, el dolor, o el miedo al dolor, es la primera causa de sufrimiento de los niños [Organización Mundial de la Salud (OMS), 2016].

Por razones fisiológicas, morales, humanitarias y éticas, el dolor debe ser controlado de manera segura y efectiva independientemente de la edad, madurez o gravedad de la enfermedad. Además, debe ser tratado para evitar los mecanismos de respuesta fisiopatológica que este provoca, los cuales pueden empeorar el estado del niño (Guerrero et al., 2024).

Desde organizaciones como la OMS se pide una actitud más proactiva de cara al tratamiento del dolor en la infancia, reclamando la existencia de protocolos, manuales y/o guías que permitan capacitar a los profesionales que trabajan con la infancia para (OMS, 2021):

- Identificar al niño con dolor.
- Evaluar las causas y la intensidad del mismo.
- Establecer las primeras medidas de tratamiento farmacológico y no farmacológico.

CLASIFICACIÓN DEL DOLOR

▪ **Según intensidad:** leve, moderado, intenso. Se suele puntuar según las escalas que se muestra con posterioridad, pero de manera general se puntúa de la forma expuesta en la Tabla 1.

Tabla 1. Clasificación general del dolor (Elaboración propia).

INTENSIDAD	PUNTUACIÓN
LEVE	0 – 3
MODERADO	4 – 7
INTENSO	8 - 10

- **Según fisiopatología:** nociceptivo (somático, visceral), neuropático y mixto.
- **Según duración:** agudo, crónico.

EVALUACIÓN DEL DOLOR

Evaluar el dolor es reconocer su existencia en el paciente pediátrico; definir tipo, características y posibles causas; medirlo; elegir el tratamiento apropiado; y comprobar su eficacia.

En el proceso de evaluación del dolor participan el paciente, sus padres o cuidadores, y los profesionales sanitarios. La evaluación inicial consta de:

- a) Anamnesis detallada del dolor.
- b) Exploración física.
- c) Diagnóstico de las posibles causas.
- d) Medición de la intensidad del dolor con un instrumento apropiado para la edad.
- e) Documentación periódica y comprobación de la eficacia del tratamiento.

Dicha evaluación debe repetirse a intervalos regulares porque la enfermedad y los factores que influyen en ella pueden cambiar a lo largo del tiempo. Las evaluaciones periódicas permiten determinar la eficacia de las diferentes estrategias terapéuticas.

a) Anamnesis

Obtener información sobre localización, duración, características, factores que agravan o alivian el dolor y repercusiones en diversos aspectos de la vida del niño (sueño, estado emocional, relaciones, función...). Asimismo, se debe preguntar por los tratamientos del dolor que se hayan utilizado anteriormente, su eficacia y efectos adversos. El proceso debe incluir una evaluación del nivel de desarrollo cognitivo del niño e información sobre su comportamiento habitual cuando no tiene dolor.

b) Exploración física

Evaluar las posibles localizaciones del dolor. Durante la exploración, el examinador debe observar cuidadosamente las verbalizaciones y reacciones del niño (muecas, rigidez abdominal, flexión involuntaria) que puedan indicar dolor.

c) Diagnóstico de posibles causas

Nos ayudará a definir las causas fisiopatológicas (nociceptivo, neuropático, mixto, inflamatorio, mecánico, metastásico...) y a orientar farmacológicamente el tratamiento.

d) Valoración del dolor

Consiste en la medición de la intensidad del dolor con un instrumento apropiado para la edad.

e) Documentación periódica y comprobación de la eficacia del tratamiento

Anotar periódicamente la intensidad del dolor del niño (utilizar siempre la misma escala empleada al diagnóstico). Comprobar la eficacia del tratamiento del dolor a intervalos regulares y modificar el plan de tratamiento según sea necesario hasta que se logre aliviar o minimizar el dolor del niño. Reevaluar.

Se suelen proponer intervalos de evaluación del dolor según intensidad y pauta analgésica establecida (Del Castillo et al., 2022):

- Dolor leve, evaluación a intervalos de entre 6 y 8 horas.
- Dolor moderado, evaluación cada 2-4 horas.
- Dolor intenso, evaluación cada hora (cada 15-30 minutos, si el tratamiento es intravenoso).

VALORACIÓN DEL DOLOR

Dentro de la evaluación del dolor, se ha de realizar una valoración concreta del mismo, como se ha mencionado anteriormente. Para ello, se ha de realizar una medición de la intensidad del dolor con un instrumento apropiado para la edad. Se utilizan 3 métodos (Quiles et al., 2004):

a) Métodos comportamentales o conductuales

Basados en la observación del comportamiento del niño ante el dolor: cambios en la conducta, expresión facial, el llanto, gritos, movimientos corporales. Útiles en recién nacidos (RN), lactantes, niños pequeños y niños con déficit neurológico de cualquier edad.

b) Métodos fisiológicos o biológicos

Estudian la respuesta del organismo ante el dolor. Así, se pueden observar diferentes tipos de alteraciones:

- Fisiológicas: aumento de la frecuencia cardiaca, de la frecuencia respiratoria, tensión arterial, sudoración.
- Neuroendocrinas: aumento de las hormonas de estrés (catecolaminas, cortisol y glucagón) y se produce una situación catabólica (hiperglucemia, acidosis láctica). Son útiles para cualquier edad.

c) Métodos autoevaluativos, autovalorativos, psicológicos o cognitivos

Se cuantifica el dolor a través de las expresiones que el niño manifiesta, por lo que requieren un mínimo desarrollo psicomotor. Estos métodos son fiables para edades entre 4 y 7 años. En mayores de 7 años son muy válidos.

ESCALAS DE VALORACIÓN SEGÚN LA EDAD

Existen múltiples escalas validadas que según la edad valoran la intensidad del dolor, basándose en aspectos conductuales, fisiológicos y/o autoevaluativos. Las escalas para valorar el dolor son una ayuda para hacer más objetiva la cuantificación del dolor. Sin embargo, el uso de ninguna escala debería sustituir a una evaluación detallada (Herrero et al., 2018; Jiménez et al., 2023).

Escala para Prematuros

Escala PIPP-R (Premature Infant Pain Profile Revised).

Escala validada para el dolor asociado a procedimientos (Jiménez et al., 2023). Pasos a seguir:

- Antes del procedimiento, observar el estado basal durante 15 segundos en reposo y anotar signos vitales (FC máxima, SatO₂ mínima y comportamiento basal).

- Después del procedimiento, observar al paciente durante 30 segundos y anotar los cambios de constantes (FC máxima, SatO₂ mínima y duración de los gestos faciales).

Si el bebé requiere un aumento de oxígeno en cualquier momento antes o durante el procedimiento, recibe una puntuación de 3 en el apartado de Saturación

- Si el score subtotal es >0, puntuar según la edad gestacional corregida y el comportamiento.
- Calcular la puntuación total sumando Score Subtotal + Score de EG + Score de Comportamiento.

Los cambios en la FC, saturación de O₂ y los gestos se puntúan según lo establecido en la Tabla 2. Se considera un dolor leve si la puntuación es de 0 a 6 puntos, un dolor moderado si la puntuación oscila entre 7 y 11 puntos y un dolor intenso si la puntuación es mayor o igual a 12 puntos.

Parámetros	0	1	2	3	SCORE PACIENTE
CAMBIO DE FC (Basal = ____)	0 – 4 lpm	5 – 14 lpm	15 – 24 lpm	>25 lpm	
Descenso SatO₂ (Basal = ____)	0 – 2,4%	2,5 – 4,9%	5 – 7,4%	>7,5%	
Entrecejo fruncido (segundos)	No (<3")	Mínimo (3-10")	Moderado (11-20")	Máximo (>20")	
Ojos apretados (segundos)	No (<3")	Mínimo (3-10")	Moderado (11-20")	Máximo (>20")	
Surco nasolabial (segundos)	No (<3")	Mínimo (3-10")	Moderado (11-20")	Máximo (>20")	
SCORE SUBTOTAL					
Edad gestacional	≥36 SG	32 a < 36 SG	28 a 32 SG	≤28 SG	
Comportamiento	Activo/desperto	Quieto/desperto	Activo/dormido	Quieto/dormido	
SCORE TOTAL					

Tabla 2. Ítems y puntuación de la escala PIPP-R (Elaboración propia).

Escala para RN a término

Escala CRIES (Crying, Requires oxygen saturation, Increased vital signs, Expression, Sleeplessness) (ver Tabla 3).

Tabla 3. Parámetros y puntuación de la Escala CRIES (Jiménez et al., 2023).

PARÁMETRO	0	1	2
Llanto (el llanto de los intubados se valora por movimientos faciales y/o bucales)	No llora, tranquilo	Lloriqueo consolable	Llanto intenso no consolable
FiO₂ para SatO₂>95%	0'21	≤0'30	> 0'3
FC y TA sistólica	≤ basal	Aumento ≤20% basal	Aumento > 20% basal
Expresión	Cara descansada, expresión neutra	Ceño y surco nasolabial fruncidos, boca abierta (mueca de dolor)	Mueca de dolor y gemido
Periodos de sueño	Normales	Se despierta muy frecuentemente	Constantemente despierto

Escalas para 1 mes hasta menores de 3 años

Escala FLACC (Face, Legs, Activity, Crie, Consolability) (Ver Figura 1) (Jiménez et al., 2023).

1 mes - 3 años y en pacientes no colaboradores

FLACC			
Calificación del dolor de 0 al 10. (El 0 equivale a no dolor y el 10 al máximo dolor imaginable)			
	0	1	2
Cara	Cara relajada Expresión neutra	Arruga la nariz	Mandíbula tensa
Piernas	Relajadas	Inquietas	Golpea con los pies
Actividad	Acostado y quieto	Se dobla sobre el abdomen encogiéndose las piernas	Rígido
Llanto	No llora	Se queja, gime	Llanto fuerte
Capacidad de consuelo	Satisfecho	Puede distraerse	Dificultad para consolarlo

0: no dolor; 1-2: Dolor leve ; 3-5: dolor moderado ; 6-8: dolor intenso;
9-10 : máximo dolor imaginable

Figura 1. Ítems y puntuación de la Escala FLACC.

Se propone en este periodo de edad también la **escala LLANTO** (Llanto, Actitud, Normorrespiración, Tono postural, Observación facial) por ser una escala validada para niños preescolares hispanoparlantes (Tabla 4). Cada parámetro se puede puntuar con valores de 0 a 2, de tal modo que la puntuación total oscilará entre la mínima 0 (ausencia de dolor o no dolor) y la máxima 10 (dolor máximo posible). La puntuación permite distinguir tres niveles de dolor: leve (puntuaciones de 1 a 3), moderado (4 a 6) e intenso (7 a 10) (Reinoso-Barbero et al., 2011).

Tabla 4. Parámetros y puntuación de la escala LLANTO

Parámetro	0	1	2
Llanto	No llora	Consolable o intermitente	Inconsolable o continuo
Actitud	Tranquilo o dormido	Expectante o intranquilo	Agitado o histérico
Normo respiración	Regular o pausada	Taquipneico	Irregular
Tono postural	Relajado	Indiferente	Contraído
Observación facial	Contento o dormido	Serio	Triste

Escala para 3 a 7 años colaboradores

Escala de caras de Bong-Waker.

El niño señala la cara con la que se siente identificado (Figura 2) (Jiménez et al., 2023).



Figura 2. Puntuación Escala de caras Bong-Waker.

Escala para mayores de 7 años

Escala EVA (Escala Visual Analógica) y Escala Numérica. En la que el niño verbaliza un número según la intensidad de dolor que siente o sitúa su nivel de dolor a lo largo de una línea que oscila entre ningún dolor y máximo dolor (Figura 3) (Jiménez et al., 2023).

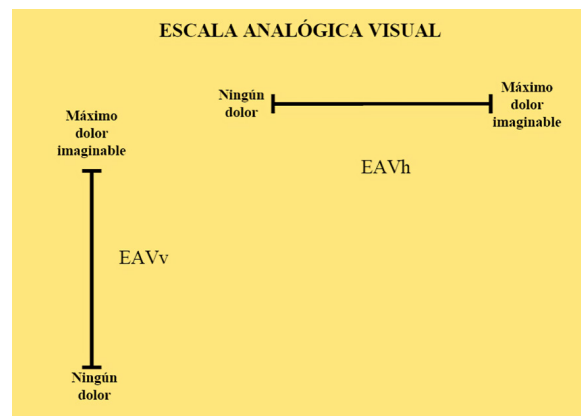


Figura 3. Representación de la Escala EVA.

Escala para pacientes con incapacidad neurológica e incapacidad para la comunicación verbal

Escala FLACC-R y la Non-communicating Children's Pain Checklist- Revised (NCCPC-R) (Jiménez et al., 2023).

MANEJO DEL DOLOR

Medidas específicas

Incluyen todas aquellas técnicas y medidas ambientales cuyo objeto es disminuir la ansiedad y el dolor en el niño sin utilizar fármacos. Deben ser utilizadas en todos los procedimientos y no excluyen la utilización de medidas farmacológicas.

Recién nacidos y lactantes (Tárraga et al., 2021)

- Control del ambiente: evitar ruidos, limitar luminosidad, respetar descanso, limitar tareas, agrupar tareas, medidas posturales, método canguro (contacto piel con piel).

- Medidas de distracción: música, voz suave con palabras adecuadas, refuerzo positivo, estímulo olfativo, mecer y acariciar, succión no nutritiva, permitir la presencia de los padres.
- Métodos menos invasivos: lancetas mecánicas, venopunción mejor que punción talón.
- Soluciones orales: Sacarosa (desde 0,1ml en 24 semanas a 2ml en recién nacido a término) al 24% en la boca (1-2 minutos antes del procedimiento, la mitad en cada mejilla). Eficacia mayor en neonatos. No útil > 6 meses. Efecto mayor si se acompaña de succión no nutritiva.
- Tetaanalgesia: la presencia de la madre, el contacto piel con piel, la succión y el sabor dulce de la leche, administrada antes y durante el procedimiento, produce un aumento de las betaendorfinas. Administrarla 2 minutos antes y durante el procedimiento menores, sobre todo venopunción

Niños mayores

Independientemente del tipo de estrategia utilizada, es importante buscar la implicación del niño en todo momento y reforzar positivamente el esfuerzo que hace para ayudar en el control del dolor.

Medidas cognitivas

Desvían y localizan intencionalmente el pensamiento del niño fuera del episodio de dolor, disminuyendo su intensidad y la ansiedad asociada (Abiuso et al., 2017).

- Técnicas de distracción: existen diferentes tipos de estrategias. La elección dependerá de la edad, desarrollo y comprensión del niño. El juego es una importante medida de distracción. Los niños pequeños prefieren los juegos de contar, mirar por un caleidoscopio o juegos de rol con muñecos, mientras que los mayores prefieren los videojuegos o la realidad virtual mediante el uso de gafas 3D. Los libros con solapas y/o que emitan sonidos pueden ser útiles en niños pequeños. Apretar pelotas antiestrés o tocar determinadas texturas pueden favorecer la relajación del niño. Visualizar vídeos de sus canciones o programas favoritos en dispositivos electrónicos tipo móvil o tablet es una medida muy utilizada por los adolescentes.
- Escuchar música.
- Imaginación guiada/evocación de imágenes.

Medidas conductuales

Ejercicios de respiración: Con los ejercicios de respiración profunda se estimula el sistema nervioso parasimpático, favoreciendo la relajación y disminuyendo la intensidad del dolor. Si el niño es pequeño, los ejercicios respiratorios se pueden realizar pidiéndole que infle un globo imaginario, que sople un molinillo de papel, que haga pompas de jabón, etc. Si es un niño mayor/ adolescente se pueden realizar ejercicios de respiración consciente.

Medidas físicas

Dentro de este tipo de estrategias se englobarían el contacto piel con piel, el masaje, las caricias, la estimulación nerviosa eléctrica transcutánea y la crioterapia (Guerrero et al., 2024).

- La estimulación nerviosa eléctrica transcutánea (TENS) es una técnica no invasiva, utilizada como medida no farmacológica tanto en el tratamiento del dolor crónico como del dolor agudo.

En la práctica, la utilización de TENS consiste en la colocación de unos electrodos que se adhieren a la piel, ubicándolos a ambos lados de la zona dolorosa o a unos 6 cm de la zona de punción, en el caso de procedimientos que conlleven la inserción de agujas. Los electrodos se conectan a un dispositivo que permite modular la frecuencia, intensidad y la duración del impulso eléctrico. De la correcta determinación de estos parámetros dependerá el éxito del tratamiento, pudiéndose disminuir el dolor desde el primer minuto de su aplicación.

- La crioterapia es la aplicación de una fuente externa de frío con el fin de bajar la temperatura de los tejidos. El descenso de la temperatura corporal en la zona lesionada, conseguido con la aplicación de frío directo, produce vasoconstricción cutánea, disminuyendo el flujo sanguíneo, lo que se traduce en una reducción de la permeabilidad vascular y del edema, lo que ayuda a disminuir el dolor. A este mecanismo se suma el efecto analgésico que se logra debido al enlentecimiento de la conducción nerviosa lograda con el frío. Existen distintas modalidades de aplicación en el medio hospitalario: el hielo directo, sprays refrigerantes (vapocongelantes), bolsas de hielo y geles congelados.

ANALGESIA FARMACOLÓGICA

Se puede hacer uso de diferentes vías de administración (Guerrero et al., 2024):

- Vía oral. De elección para la administración de fármacos para el control de dolor leve y moderado. Se recomienda administrar las formas líquidas del fármaco siempre que estén disponibles.
- Vía intranasal y la vía transmucosa oral. Para administración de fármacos liposolubles como el fentanilo.
- Vía intravenosa. Se reservará para aquellos pacientes con inadecuada tolerancia oral o en las que la vía oral esté contraindicada.
- Vía rectal. Debido a que es una vía de absorción errática, solo debe ser utilizada en pacientes con bajo nivel de conciencia o con rechazo manifiesto de la vía oral en los que no sea posible, o no esté indicada, la canalización de un acceso venoso periférico. Vía tópica. Se utilizará en afecciones locales donde queramos alcanzar el efecto analgésico o anestésico en el tejido o área aplicada
- Vía intramuscular y subcutánea. Hay que evitarlas en la medida de lo posible ya que, además de ser vías de administración dolorosas, algunos fármacos presentan una absorción errática.

REFERENCIAS

- Abiuso, N., Santelices, J. L., & Quezada, R. (2017). Manejo del dolor agudo en el servicio de urgencia. Revista Médica Clínica Las Condes, 28(2), 248-260.
- Del Castillo, Y. M., Del Castillo, B. T., Marchena, L. N., Carmona, M. L., Carretero, L. M., Navarro, M. C. M., Ros, I. M. (2022). Situación actual y retos de los pediatras españoles en el manejo del dolor infantil. Anales de Pediatría, 97(3), 207.e1-207.e8. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2022.07.005>
- Guerrero G, Míguez MC, Sánchez I, Plana M, Ramón M. (2024). Protocolos. SEUP. <https://>

seup.org/protocolos/

- Herrero, M. T. V., Bueno, S. D., Moyá, F. B., De la Torre, M. V. R. I., & García, L. C. (2018). Valoración del dolor. Revisión Comparativa de Escalas y Cuestionarios. Revista de la Sociedad Española del Dolor. <https://doi.org/10.20986/resed.2018.3632/2017>
- Jiménez G.E., Bula J.A., Sánchez A.A., Peña M.E. (2023). Escalas para valoración del dolor neonatal: Una revisión integrativa. Revista Cuidarte. 2023;14(2):e2760. <http://dx.doi.org/10.15649/cuidarte.2760>
- Organización Mundial de la Salud. (2016). Directrices de la OMS sobre el tratamiento farmacológico del dolor persistente en niños con enfermedades médicas.
- OMS. (2021). Directrices sobre el manejo del dolor crónico en niños. Resumen ejecutivo.
- Quiles, M. J., van-der Hofstadt, C. J., Quiles, Y. Instrumentos de evaluación del dolor en pacientes pediátricos: una revision (2a parte). https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1134-80462004000600005
- Reinoso-Barbero, F., Lahoz Ramn, A. I., Durn Fuente, M. P., Campo Garca, G., & Castro Parga, L. E. (2011). Escala LLANTO: Instrumento español de medicina del dolor agudo en la edad preescolar. *Anales de Pediatría*, 74(1), 10–14. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2010.08.005>
- Tarraga M.L., de Avila M.R., Salmerón R., Tárraga P. Abordaje no farmacológico del dolor en pediatría desde la perspectiva de enfermería: Aplicación de materiales audiovisuales y buzzy. JONNPR. 2021;6(7):951-67. DOI: 10.19230/jonnpr.3997



CAPÍTULO 15. URGENCIAS PEDIÁTRICAS

Isabel M^a Fernández Medina.
María del Mar Jiménez Lasserrotte.

INTRODUCCIÓN

Las urgencias pediátricas son situaciones que requieren de la atención inmediata para garantizar la salud y el bienestar del niño. Este tipo de situaciones pueden surgir por diversos motivos como enfermedades graves, lesiones, accidentes u otro tipo de situaciones adversas que causen un daño potencial en el sistema corporal del niño. A continuación, se presenta cómo proceder a la valoración del niño en urgencias, independientemente de la causa que lo motive.

VALORACIÓN DEL NIÑO EN URGENCIAS. TRIAJE

El triaje es una actividad que permite valorar el riesgo clínico de los pacientes que acuden a un servicio de urgencias, con el objetivo de instaurar una graduación de atención segura y eficaz, priorizando los casos más urgentes (Magalhães-Barbosa, 2019).

El *triaje de urgencias* es el proceso de valoración clínica preliminar, antes de la valoración diagnóstica y terapéutica completa, que permite conocer el grado de urgencia de cada paciente. La urgencia puede ser definida como toda aquella situación clínica capaz de generar un deterioro o peligro para la salud o la vida del paciente, de acuerdo con el tiempo transcurrido entre su aparición y la instauración de un tratamiento efectivo. La urgencia no siempre es sinónimo de gravedad, sino que la urgencia está determinada por el tiempo hasta la atención definitiva, mientras que el término de gravedad está relacionado con el pronóstico final. El *triaje estructurado* es la utilización de una escala de triaje válida, útil y reproducible que permita valorar el grado de urgencia del paciente, de acuerdo a un modelo de calidad evaluable y continuamente mejorable (Fernández Landaluce, 2024; Masta et al., 2024).

Los objetivos del triaje son (Fernández Landaluce, 2024):

- Atender antes a los pacientes más urgentes.
- Priorizar la atención de los pacientes en función del nivel de clasificación y acorde con la urgencia de la condición clínica del paciente.
- Permitir la reevaluación periódica de los pacientes que no presentan una situación de riesgo vital.
- Determinar el área más adecuada para tratar a cada paciente.
- Informar al paciente y familia sobre la atención que necesita y las perspectivas de espera.
- Disminuir la congestión del servicio de urgencias, mejorando el flujo de los pacientes, controlando las salas y los tiempos de espera.
- Facilitar una gestión más eficiente de los recursos.

Sistemas de triaje validados

Los sistemas de triaje que actualmente están validados son (Simon Junior et al., 2022):

- *Australasian Triage Scale (ATS)*: no posee una escala específica para pediatría, pero incluye parámetros fisiológicos pediátricos en cada uno de sus apartados.
- *Canadian Triage and Acuity Scale (CTAS)*: posee una versión pediátrica, la Canadian Pediatric Triage and Acuity Scale (CPTAS).
- *Manchester Triage System (MTS)*: está basada en la aplicación de algoritmos específicos para diferentes motivos de consulta.
- *Emergency Severity Index (ESI)*: está basada en un algoritmo clínico para la detección de situaciones de riesgo vital. Incluye criterios pediátricos.
- *Modelo Andorrano de Triage (MAT)*, *Sistema Español de Triage (SET)*: Se considera un estándar de triaje recomendado en España para adultos. También tiene una versión pediátrica.

Definición de los niveles de urgencia

A pesar de que existen diferentes escalas y algoritmos estructurados, todos ellos clasifican al paciente en 5 niveles de urgencia (Tabla 1):

Tabla 1. Niveles de urgencia y tiempo de atención recomendado (Elaboración propia).

Nivel de urgencia	Definición	Tiempo de atención recomendado
I. Resucitación	Situaciones con riesgo vital inmediato.	Inmediata
II. Emergencia, muy urgente	Alto riesgo vital. Se asocian a inestabilidad fisiológica y/o dolor intenso.	<10 minutos
III. Urgente	Riesgo vital potencial. Requieren múltiples exploraciones diagnósticas y/o actuaciones terapéuticas. En el momento de la valoración, son pacientes con estabilidad fisiológica.	<60 minutos
IV. Poco urgente	Pueden requerir alguna exploración diagnóstica y/o actuación terapéutica.	<120 minutos
V. Sin urgencia	Problemas clínicos-administrativos de baja complejidad.	<240 minutos

Pasos del proceso de triaje

El proceso de triaje debe ser sistemático, pero también lo suficientemente flexible como para adaptarse a las necesidades de cada uno de los pacientes. Debe ser una visita rápida, dinámica,

dirigida y cordial. La valoración del niño consta de tres partes bien diferenciadas: acogida, valoración clínica y despedida. Aunque la valoración clínica suele aportarnos los datos básicos para decidir el nivel de urgencia, es importante no obviar ninguno de los apartados, para no perder información (Fernández Landaluce, 2024).

Durante la acogida

Informamos a los familiares o acompañantes del objetivo de esta valoración. Debemos aclarar que se trata de una valoración preliminar para determinar las necesidades inmediatas del niño. Se inicia la anamnesis con una pregunta abierta como por ejemplo ¿Qué le pasa al niño? Además, observamos al niño y llegamos a una “primera impresión” de la situación clínica del niño (estable/inestable). La finalidad es detectar necesidades inmediatas de atención. La herramienta de mayor utilidad en esta parte es el Triángulo de Evaluación Pediátrica (TEP), el cual permite valorar de forma rápida y sencilla el estado fisiopatológico de cualquier niño de todas las edades y con cualquier grado de enfermedad o lesión (Dieckmann, Brownstein & Gausche-Hill, 2010). Este estado fisiopatológico está inmediatamente ligado con el grado de urgencia. Es una forma sistemática de elaborar una impresión general del paciente exclusivamente, mediante indicios auditivos y visuales y que puede realizarse en el primer punto de contacto con el paciente. La evaluación con el TEP lleva de 30 a 60 segundos (Fernández et al., 2017; Fernández, Benito & Mintegi, 2017).

Los tres componentes del TEP son la apariencia (Tabla 2), el trabajo respiratorio (Tabla 3) y la circulación cutánea (Tabla 4) (Figura 1), los cuales reflejan su estado general de oxigenación, ventilación, perfusión y función cerebral (Dieckmann, Brownstein & Gausche-Hill, 2010).

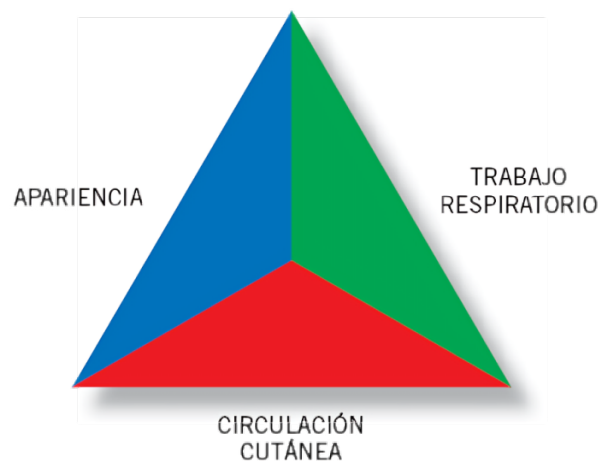


Figura 1. Componentes del TEP (Velasco Zúñiga, 2014).

Tabla 2. Evaluación de la apariencia (Elaboración propia).

EVALUACIÓN DE LA APARIENCIA	
Tono	¿El niño se mueve o se resiste enérgicamente al examen? ¿Presenta un tono muscular adecuado o está inmóvil, flácido o hipoactivo?
Interacción con el entorno	¿El niño está alerta? ¿Con qué facilidad una persona, un objeto o un ruido lo distraen o atraen su atención? El recién nacido ¿succiona enérgicamente el chupete o su propia mano?
Consuelo	¿El familiar puede consolar o tranquilizar al niño o el llanto y la agitación no cesan, a pesar de las palabras afectuosas?
Mirada	¿El niño fija la mirada en un rostro o presenta una mirada vacía y opaca?
Lenguaje/llanto	¿La voz y el llanto son fuertes y espontáneos o son débiles, apagados o roncós?

Tabla 3. Evaluación del trabajo respiratorio (Elaboración propia).

EVALUACIÓN DEL TRABAJO RESPIRATORIO	
Sonidos anormales de las vías respiratorias	Ronquidos, habla apagada o ronca, estridor, gruñidos, quejido, sibilancias.
Postura anormal	Posición de olfateo, trípode, preferencia por la postura sentada.
Retracciones	Depresión sub o intercostal, subesternal o supraclavicular con la inspiración. Cabeceo en los lactantes.
Aleteo	Aleteo de las narinas en inspiración.

Tabla 4. Evaluación de la circulación cutánea.

EVALUACIÓN DE LA CIRCULACIÓN CUTÁNEA	
Palidez	Piel o mucosas blancas o pálidas.
Moteado	Decoloración irregular de la piel debido a grados variables de vasoconstricción.
Cianosis	Coloración azulada de la piel y las mucosas.

La combinación de los tres lados del TEP nos proporciona una evaluación rápida y precisa de cuáles son las necesidades prioritarias del niño y hacia dónde se deben dirigir las siguientes actuaciones (Velasco Zuñiga, 2014). En la tabla 5 se expone los estados fisiológicos en función de las alteraciones de cada uno de los lados del triángulo y las causas más frecuentes de estas alteraciones.

Tabla 5. Estados fisiológicos según la alteración de los lados del TEP y sus causas más comunes (Velasco Zuñiga, 2014).

Apariencia	Trabajo respiratorio	Circulación cutánea	Estado fisiológico	Causas
Normal	Normal	Normal	Normal	
Alterado	Normal	Normal	Disfunción del sistema nervioso central	Hipoglucemia, lesión cerebral, intoxicación, sepsis.
Normal	Alterado	Normal	Dificultad respiratoria	Broncoespasmo, laringitis, neumonía, aspiración de cuerpo extraño.
Alterado	Alterado	Normal	Fallo respiratorio	Broncoespasmo severo, laringitis severa, trauma tórax penetrante.
Normal	Normal	Alterado	Shock compensado	Hemorragia, deshidratación leve.
Alterado	Normal	Alterado	Shock descompensado	Hemorragia grave, deshidratación grave, sepsis, quemadura grave, trauma abdominal penetrante.
Alterado	Alterado	Alterado	Fallo cardiopulmonar	Parada cardiorrespiratoria.

Durante la valoración clínica

En líneas generales, la valoración clínica, consta de los siguientes aspectos (Fernández Landaluce, 2024):

- *Anamnesis*: breve entrevista que recoge los datos esenciales (síntomas, frecuencia, tiempo de evolución, alergias, medicación, vacunación), antecedentes y factores de riesgo.
- *Datos clínicos objetivos observados*: exploración encaminada a identificar la presencia de signos relevantes para el motivo de consulta.
- *Valoración de signos vitales*: no es un objetivo de la visita de triaje. Solo se deben tomar aquellas que pueden condicionar la decisión del nivel de urgencia. Debe valorarse siempre la intensidad del dolor.

Despedida y clasificación

Se debe explicar a la familia y/o acompañantes del niño cuál es el tiempo de espera aproximado según el nivel de urgencia y las normas de reconsulta. Se registran los datos obtenidos, los cuales permiten asignar un nivel de urgencia y se ubica al paciente según el mismo (Fernández Landaluce, 2024).

En función de las necesidades del paciente, se puede realizar un *triaje avanzado*, el cual consta de una serie de maniobras diagnósticos o terapéuticas que están previamente protocolizadas, agilizan el proceso diagnóstico-terapéutico e incrementan el confort de los pacientes y su familia. Entre estas actividades se encuentran la prescripción de antitérmicos, analgésicos, suero de rehidratación, inmovilización de fracturas con férulas o cabestrillos, primeros auxilios para quemaduras y heridas, aplicación de anestesia tópica y pruebas complementarias en determinados pacientes, como muestras de orina o radiografías (Fernández Landaluce, 2024).

REFERENCIAS

- Dieckmann, R. A., Brownstein, D., & Gausche-Hill, M. (2010). The pediatric assessment triangle: a novel approach for the rapid evaluation of children. *Pediatric emergency care*, 26(4), 312-315.
- Fernández Landaluce, A. (2024). Triage de urgencias de pediatría. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Urgencias de Pediatría*.
- Fernández, A., Ares, M. I., García, S., Martínez-Indart, L., Mintegi, S., & Benito, J. (2017). The validity of the pediatric assessment triangle as the first step in the triage process in a pediatric emergency department. *Pediatric emergency care*, 33(4), 234-238.
- Fernández, A., Benito, J., & Mintegi, S. (2017). Is this child sick? Usefulness of the Pediatric Assessment Triangle in emergency settings. *Jornal de Pediatria*, 93(suppl 1), 60-67.
- Magalhães-Barbosa, M. C., Robaina, J. R., Prata-Barbosa, A., & Lopes, C. S. (2019). Reliability of triage systems for paediatric emergency care: a systematic review. *Emergency medicine journal EMJ*, 36(4), 231-238.
- Masta, R., Kukupe, E., Marcus, R., & Duke, T. (2024). The identification of WHO emergency signs in children by nurses at triage in an emergency department. *Paediatrics and international child health*, 44(1), 8-12.
- Simon Junior, H., Schvartsman, C., Sukys, G. A., & Farhat, S. C. L. (2022). Pediatric emergency triage systems. *Revista paulista de pediatria: órgão oficial da Sociedade de Pediatria de São Paulo*, 41, e2021038.
- Velasco Zúñiga, R. (2014). Triángulo de evaluación pediátrica. *Regreso a las bases. Pediatría Integral*, 18(5), 320-3.



CAPÍTULO 16. FARMACOLOGÍA EN PEDIATRÍA

Inés Valencia Fernández

Pablo Jiménez López

Tania Romacho

INTRODUCCIÓN

La farmacología en pediatría es fundamental para el manejo adecuado de los fármacos en las diferentes etapas del desarrollo infantil, desde la lactancia materna hasta la adolescencia. Este capítulo examina los factores farmacocinéticos y farmacodinámicos que afectan la respuesta a los fármacos en neonatos, niños y adolescentes, considerando las particularidades de cada grupo. Se abordarán las consideraciones para la administración y el cálculo de dosis, esenciales para garantizar la seguridad y eficacia del tratamiento pediátrico. En este contexto, los cuidados de enfermería juegan un papel crucial, no solo en la adaptación de las vías y dosis a cada paciente, sino también en la educación y el acompañamiento de las familias, para garantizar un tratamiento seguro y efectivo.

FACTORES QUE AFECTAN A LA RESPUESTA A LOS FÁRMACOS DURANTE LA LACTANCIA MATERNA

La mayoría de los fármacos administrados a la madre pueden transferirse a la leche materna a través de difusión pasiva y transporte activo. Esta transferencia puede afectar al lactante, dependiendo del tipo de fármaco, su concentración y la susceptibilidad del bebé. Las recomendaciones generales indican (Blake et al., 2015):

- En caso de duda sobre la seguridad de un medicamento durante la lactancia, se recomienda optar por una alternativa más segura.
- Si no existe una alternativa y el medicamento debe administrarse, se aconseja suspender temporalmente la lactancia materna para evitar riesgos en el lactante.
- El uso seguro de medicamentos en madres lactantes debe basarse en una evaluación del riesgo-beneficio, priorizando siempre la salud tanto de la madre como del bebé.

Clasificación de los fármacos en la lactancia

Tabla 1. Clasificación de los fármacos en la lactancia (Blake et al., 2015).

Fármacos seguros	No atraviesan la leche materna en cantidades significativas. Ejemplos: heparina, insulina. También se incluyen aquellos utilizados ampliamente sin evidencia de efectos adversos en el lactante, como los anticonceptivos orales.
-------------------------	--

Fármacos a usar con precaución	No existe suficiente información sobre su seguridad durante la lactancia (esto ocurre en más del 50% de los fármacos comercializados). Algunos pueden alcanzar concentraciones elevadas en la leche materna y en el lactante, lo que puede generar efectos adversos potenciales.
Fármacos contraindicados	Se ha documentado la aparición de efectos adversos en lactantes expuestos a través de la leche materna. Ejemplo: tetraciclinas, que pueden afectar el desarrollo dental y óseo del bebé.

FACTORES QUE AFECTAN LA RESPUESTA A LOS FÁRMACOS EN NIÑOS

Diferencias farmacocinéticas en pediatría

La farmacocinética determina los procesos que sufre un fármaco dentro del organismo tras su administración. Estos procesos se describen a través de cuatro fases principales (llamadas proceso ADME) (Fernández Alonso, 2005; Netter, 2008).:

- **Absorción:** cómo el fármaco entra en la circulación sanguínea desde el sitio de administración.
- **Distribución:** cómo el fármaco se transporta por el cuerpo a los tejidos y órganos.
- **Metabolismo:** cómo el organismo transforma el fármaco.
- **Excreción:** cómo el fármaco o sus metabolitos se eliminan.

Todos los parámetros farmacocinéticos se modifican con la edad. Desde el nacimiento y durante el desarrollo hasta la edad adulta se producen una serie de modificaciones anatómicas, bioquímicas y fisiológicas que condicionan las respuestas farmacocinéticas (Anderson & Holford, 2007; Kearns et al., 2003; Leeder & Kearns, 1997).

Absorción

- El pH gástrico menos ácido en neonatos, debido a una secreción de ácido gástrico reducida hasta los 6 meses de edad → afecta grado de ionización y por tanto la solubilidad de fármacos ácidos/básicos.
- El peristaltismo y el vaciamiento gástrico son más lentos en neonatos y hasta los 4 meses → altera la absorción de fármacos orales.
- Hay una menor producción de sales biliares y enzimas digestivas (amilasa en el duodeno) en niños → afecta la absorción de fármacos liposolubles (ej. vitamina E) y por tanto a su biodisponibilidad.
- Hay una mayor absorción por vía rectal debido a características particulares del epitelio del recto en niños → esta vía es preferible para medicación anestésica, sedante o anticonvulsivante.
- Hay una mayor absorción transcutánea, debido a piel más fina, mayor hidratación y fundamentalmente mayor relación superficie: peso en el niño que en el adulto.
- Hay una mayor absorción intramuscular en el niño, debido a un mayor flujo sanguíneo tisular

en comparación con el adulto.

Distribución

- Mayor proporción de agua corporal o fluido extracelular y menor contenido en grasa en niños que en adultos → afecta la distribución de fármacos hidrofílicos. En este escenario, el estado de hidratación también es importante ya que cierto grado de deshidratación en los niños puede aumentar el efecto de fármacos con pequeño volumen de distribución.
- Menor cantidad de albúmina plasmática (principal proteína a la que se unen los fármacos) hasta los 10-12 meses → mayor concentración de fármacos que se unen a proteínas.
- Barrera hematoencefálica inmadura → mayor susceptibilidad a efectos neurológicos de ciertos fármacos.

Metabolismo

- Inmadurez enzimática hepática en neonatos → metabolismo hepático más lento en fase I y II.
 - Fase I:
 - * CYP3A7 presente solo en neonatos, desaparece en adultos.
 - * CYP3A4 y CYP2C9 presentan variaciones a partir del primer mes de vida.
 - * CYP1A2 tiene escasa actividad al nacer, aumentando entre los 3 y 6 meses.
 - Fase II:
 - * Acetiltransferasa con actividad reducida.
 - * Sulfotransferasa con actividad aumentada.
 - * Uridina difosfato glucuronosiltransferasas (UGTs) con patrones diferentes en neonatos en comparación con adultos.
- En niños, metabolismo hepático acelerado → mayor eliminación de algunos fármacos.

Eliminación

- Función renal inmadura en neonatos → eliminación reducida de fármacos excretados por vía renal.
- Riesgo de acumulación de fármacos con excreción renal (como los antiinflamatorios no esteroideos, AINEs). Necesidad de ajustar dosis o aumentar intervalo en pauta de administración.

Diferencias farmacodinámicas en pediatría

La farmacodinamia es el estudio de los efectos bioquímicos y fisiológicos de los fármacos y de sus mecanismos de acción y la relación entre la concentración del fármaco y el efecto de este sobre un organismo. En pediatría, la respuesta a fármacos se ve influenciada por diferentes factores debido a las diferencias en el desarrollo y la fisiología en relación a los adultos. Estos factores pueden afectar la respuesta a los fármacos, la sensibilidad a sus efectos y la seguridad de los tratamientos en neonatos, lactantes y niños (Anderson & Holford, 2007; Hines, 2008; Leeder & Kearns, 1997).

Cambios en los receptores farmacológicos

- Expresión y sensibilidad de los receptores: La densidad de receptores puede variar a lo largo de la edad, lo que afecta a la respuesta a distintos fármacos como son los opioides o los β -bloqueantes. Por ejemplo, los receptores GABAérgicos, cruciales para la sedación, muestran una mayor sensibilidad en neonatos, aumentando así el riesgo de depresión respiratoria con ciertos fármacos como pueden ser las benzodiacepinas. Otro ejemplo son los receptores β -adrenérgicos, cuya densidad varía en base a la edad, lo que afecta la respuesta a fármacos broncodilatadores como el salbutamol.
- Cambios en la señalización celular: Los sistemas de transducción de señales (como AMPc o proteínas G) pueden estar menos desarrollados en los niños, lo que influye en la eficacia de fármacos como los corticosteroides.

Cambios Fisiológicos

- Inmadurez de las enzimas hepáticas afectando a la activación o inactivación de fármacos.
- Función renal reducida: Los recién nacidos tienen una tasa de filtración glomerular (TFG) más baja, lo que reduce la eliminación de ciertos fármacos como son los AINEs y los amino glucósidos. La TFG alcanza niveles adultos alrededor del primer año de vida.
- Cambios en la barrera hematoencefálica: en neonatos la permeabilidad de la barrera hematoencefálica está aumentada, lo que podría potenciar efectos adversos de diversos fármacos con efecto sedante o depresor del SNC.
- Cambios en el sistema cardiovascular: según el grado de maduración del miocardio y la regulación autonómica la respuesta a fármacos inotrópicos y vasopresores puede variar.
- Cambios en el sistema respiratorio: los niños presentan mayor riesgo de depresión respiratoria con opioides y respuesta alterada a broncodilatadores beta-agonistas como el salbutamol.

Variabilidad interindividual

- Factores genéticos: Variantes en los genes (CYP2D6 o CYP3A4) que codifican para enzimas como es el CYP450, afectan al metabolismo de muchos fármacos, como puede ser la codeína o los antiepilépticos. Además, enfermedades como insuficiencia hepática o renal pueden requerir ajuste de dosis.

Interacciones farmacológicas

- Polifarmacia: los niños con enfermedades crónicas, como pueden ser cáncer o epilepsia, pueden recibir múltiples fármacos, lo que supone un aumento del riesgo de interacciones farmacológicas.
- Interacciones con alimentos: La dieta de los niños puede afectar a la absorción de fármacos. Un ejemplo de esto es la disminución de la absorción de las tetraciclinas debido al consumo de productos lácteos. El fármaco forma un complejo con el calcio presente en estos productos, disminuyendo significativamente su absorción. Por el contrario, tomar alimentos ricos en vitamina C (zumo de naranja o pomelo) ayuda a que, los suplementos de hierro, por ejemplo, se absorban mejor.

Enfermedades concomitantes

- Insuficiencia hepática o renal: Estas condiciones pueden alterar el metabolismo y la eliminación de fármacos, debido al papel fundamental que tienen estos órganos en el proceso.
- Inflamación o infección: Estos procesos pueden alterar la expresión de los receptores o la respuesta a fármacos.

Factores ambientales o psicosociales

- Adherencia al tratamiento: La falta de adherencia al tratamiento es común en niños, especialmente en adolescentes.
- Exposición a toxinas ambientales: La exposición a metales pesados o contaminantes puede alterar la respuesta a fármacos.

Uso de formulaciones pediátricas

El uso de formulaciones líquidas o en polvo pueden tener diferentes perfiles de absorción.

ADAPTACIÓN DE VÍAS DE ADMINISTRACIÓN DE FÁRMACOS EN PEDIATRÍA Y CUIDADOS DE ENFERMERÍA ASOCIADOS

Tabla 2. Vías de administración de fármacos en pediatría: características, ejemplos y cuidados de enfermería (Neal, 2016; Rang & Dale, 2020).

Vía de Administración	Características	Ejemplos de Fármacos	Cuidados de Enfermería
Oral (jarabes, suspensiones, comprimidos)	Más segura y común, pero con absorción variable.	Paracetamol, ibuprofeno, amoxicilina, hierro.	Uso de jeringa dosificadora, asegurar ingesta completa, evitar mezclas con leche en algunos fármacos.
Sublingual	Absorción rápida, evita metabolismo hepático.	Nitroglicerina, midazolam.	Asegurar que el niño no trague el medicamento.
Rectal	Alternativa en vómitos o dificultad para vía oral.	Paracetamol, diazepam, metoclopramida.	Lubricar supositorio, asegurar retención, monitorear respuesta.
Intramuscular (IM)	Absorción rápida, usada en vacunas y antibióticos.	Penicilina G, ceftriaxona, vacunas.	Técnica adecuada según edad, elección de músculo en función de la absorción del fármaco.
Intravenosa (IV)	Efecto inmediato, permite ajuste de dosis en tiempo real en función de peso y edad.	Antibióticos (ampicilina, vancomicina), fluidoterapia, analgésicos.	Monitorizar extravasación, velocidad de infusión, necesidad de cateterización de una vena central o periférica.

Subcutánea (SC)	Liberación lenta y sostenida.	Insulina, enoxaparina, ciertas vacunas.	Técnica de administración adecuada, rotación de sitios.
Vía intraósea	Poco frecuente, reservada para situaciones de emergencia.	Fármacos de reanimación y fluidoterapia en situaciones críticas.	Vía de acceso por punción en cara anteromedial de la tibia (infusión continua o bolos).
Transdérmica	Uso en analgesia o terapia prolongada.	Fentanilo.	Asegurar adherencia del parche, evitar exposición a calor.
Inhalatoria	Rápida absorción pulmonar, preferida en patologías respiratorias.	Salbutamol, budesonida, adrenalina.	Técnica adecuada con inhalador y cámara espaciadora, enseñar a cuidadores.
Vía nasal	Preferente frente a congestión nasal y premedicación e inducción anestésica.	Midazolam, adrenalina.	Ángulo de la cabeza, limpieza de fosas nasales, mantenimiento de la posición.
Vía oftálmica	Aplicación directa en el saco conjuntival.	Antibióticos, antiinflamatorios.	Aplicar en el saco conjuntival y no directamente en la córnea.
Vía ótica	Administración a través del conducto auditivo externo.	Antibióticos, antifúngicos.	Colocación del lóbulo de la oreja según la edad (abajo y hacia atrás en menores de 3 años; arriba y hacia atrás en mayores de 3 años).

CUIDADOS DE ENFERMERÍA EN LA ADMINISTRACIÓN DE FÁRMACOS EN NIÑOS

Enfermería tiene un papel crucial en la administración de medicamentos y la vigilancia de posibles efectos adversos. Su trabajo debe centrarse en (Rang & Dale, 2020; Solórzano & Cruz Martos, 2010):

Educación a la familia y cuidadores

- Conocimiento de episodios previos de alergia a medicinas o alimentos.
- Explicación clara sobre dosis, horarios y efectos adversos.
- Importancia del cumplimiento del tratamiento completo, especialmente en antibióticos.
- Almacenamiento seguro de fármacos para evitar intoxicaciones accidentales.

Cálculo de dosis en pediatría

- Basado en peso (mg/kg/dosis) o superficie corporal (mg/m²).

- La enfermera que prepara el fármaco debe ser la que lo administra.

Ejemplos de cálculo de dosis

- A un niño de 12kg se le prescriben 15 mg/kg de paracetamol vía oral cada 8 horas. ¿Cuántos mg de paracetamol se administran al día? Si tenemos una solución con 100 mg/ml de paracetamol, ¿cuántos ml deberemos administrar en cada dosis?
 - La dosis diaria requerida: $12\text{kg} * 15 \text{ mg/kg} * 3 \text{ tomas} = 540 \text{ mg/día}$
 - Regla de tres: la solución oral es de 100 mg/ml, el volumen a administrar por día es X: $540/100 = 5,4 \text{ ml/día}$
 - Volumen a administrar en cada dosis: $5,4 \text{ ml/día} / 3 \text{ veces al día} = 1,8 \text{ ml/dosis}$
- A un paciente pediátrico de 10 kg se le pauta amoxicilina 400 mg/8h (40 mg por kilo de peso). Disponemos de amoxicilina 250 mg/5ml. ¿Cuántos ml se administran en cada toma?
 - Dosis por toma: 400 mg
 - Regla de tres: la solución oral es de 250 mg en 5ml, el volumen a administrar por dosis es X: $400*5/250 = 8 \text{ ml}$
 - Se administrarán 8 ml cada 8 horas
- Paciente de 10 kg con pauta de amoxicilina 400 mg/8h. Disponibilidad: amoxicilina Ardine 500 mg en polvo para suspensión oral.
 - Reconstitución: seguir las indicaciones del fabricante. Generalmente se añaden 10 ml de agua para obtener una concentración de 50 mg/ml.
 - Dosis por toma: 400 mg
 - Regla de tres: la solución oral es de 50 mg/ml, el volumen a administrar por toma es X: $400/50 = 8 \text{ ml}$

Prevención de errores en la administración de medicamentos

- Aplicación de los 5 *correctos* (paciente, fármaco, dosis, vía, hora).
- Uso de jeringas dosificadoras en lugar de cucharas para medicamentos líquidos.
- Evitar errores en nombres similares de fármacos.

CONCLUSIÓN

La farmacología en pediatría presenta particularidades que requieren una atención especial, debido a las diferencias fisiológicas y farmacológicas en los niños. La enfermería desempeña un papel clave en la administración segura de los fármacos, no solo a través de la correcta aplicación de dosis y vías, sino también mediante la educación a las familias para asegurar un tratamiento adecuado. La prevención de errores de medicación es fundamental para evitar eventos adversos en los niños, y es responsabilidad de los profesionales de la salud, especialmente los enfermeros, garantizar la seguridad en la administración de medicamentos.

REFERENCIAS

- Anderson, B., & Holford, N. (2007). Mechanism-Based Concepts of Size and Maturity in Pharmacokinetics. *The Annual Review Of Pharmacology And Toxicology*, 48(1), 303-332. <https://doi.org/10.1146/annurev.pharmtox.48.113006.094708>
- Blake, M. J., Castro, L., Leeder, J. S., & Kearns, G. L. (2005). Ontogeny of drug metabolizing enzymes in the neonate. *Seminars In Fetal And Neonatal Medicine*, 10(2), 123-138. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2004.11.001>
- Fernández Alonso, M. S. (2005). Fundamentos de farmacología básica y clínica. Editorial Ramón Areces.
- Hines, R. N. (2008). The ontogeny of drug metabolism enzymes and implications for adverse drug events. *Pharmacology & Therapeutics*, 118(2), 250-267. <https://doi.org/10.1016/j.pharmthera.2008.02.005>
- Kearns, G. L., Abdel-Rahman, S. M., Alander, S. W., Blowey, D. L., Leeder, J. S., & Kauffman, R. E. (2003). Developmental Pharmacology — Drug Disposition, Action, and Therapy in Infants and Children. *New England Journal Of Medicine*, 349(12), 1157-1167. <https://doi.org/10.1056/nejmra035092>
- Leeder, J. S., & Kearns, G. L. (1997). Pharmacogenetics in pediatrics. *Pediatric Clinics Of North America*, 44(1), 55-77. [https://doi.org/10.1016/s0031-3955\(05\)70463-6](https://doi.org/10.1016/s0031-3955(05)70463-6)
- Neal, M. J. (2016). Medical pharmacology at a glance (8th ed.). Wiley-Blackwell.
- Netter, F. H. (2008). Farmacología ilustrada. Elsevier Masson.
- Rang, H. P., & Dale, M. M. (2020). Farmacología (9ª ed.). Churchill Livingstone.
- Solórzano, A. R., & Cruz Martos, M. A. (2010). Farmacología básica para el pediatra de atención primaria. *Formación Activa en Pediatría de Atención Primaria*, 3, 104-113.

AUTOEVALUACIÓN



CAPÍTULO 17. MALOS TRATOS EN LA INFANCIA

*Cristina Capel Pérez
Evelyn Ibarra Gil*

INTRODUCCIÓN

Según el Ministerio de Sanidad (2023), la lucha contra la violencia en la infancia y la adolescencia es un imperativo de derechos humanos y constituye una cuestión de salud pública. Para promover los derechos de los niños, niñas y adolescentes consagrados en la Convención sobre los Derechos del Niño, es esencial asegurar y promover el respeto de su dignidad humana e integridad física y psicológica, mediante la prevención de toda forma de violencia. La protección de las personas menores de edad es una obligación prioritaria de los poderes públicos, reconocida en el artículo 39 de la Constitución Española y en diversos tratados internacionales, entre los que destaca la mencionada Convención sobre los Derechos del Niño, adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas, el 20 de noviembre de 1989, y ratificada por España en 1990. Los principales referentes normativos de protección infantil, circunscritos al ámbito de Naciones Unidas, son los tres protocolos facultativos de la citada Convención y las Observaciones Generales del Comité de los Derechos del Niño, que se encargan de conectar este marco de Derecho Internacional con realidades educativas, sanitarias, jurídicas y sociales que atañen a niños, niñas y adolescentes (Ministerio de Sanidad, 2023).

La violencia y sus consecuencias se pueden prevenir o atenuar a través de medidas sistemáticas basadas en evidencia científica, entre las que se encuentra garantizar una respuesta integral, multidisciplinar y de calidad de los servicios de atención a la infancia y adolescencia, entre ellos los servicios sanitarios (Ministerio de Sanidad, 2023).

El maltrato infantil incluye la perpetración de violencia física, sexual y psicológica o emocional, y el descuido de bebés, niños, niñas y adolescentes de 0 a 17 años, por parte de progenitores, cuidadores y otras figuras de autoridad, con mayor frecuencia en el hogar, pero también en entornos como escuelas y orfanatos. Es un problema importante de salud pública y una violación de los derechos humanos fundamentales, incluido el derecho a la vida, el derecho a la protección contra todas las formas de violencia y el derecho al goce del grado más alto posible de salud (Organización Panamericana de la Salud, 2022).

A continuación, se recogen algunas definiciones de las tipologías más frecuentes de violencia (Ministerio de Sanidad en 2023):

- **Negligencia:** La negligencia, desatención o abandono incluye el hecho de que una persona responsable no se ocupe de las necesidades básicas, el desarrollo, crecimiento y bienestar del niño/a y adolescente, cuando está en condiciones de proveerlo, con respecto a la salud, la educación, soporte emocional, nutrición, refugio y condiciones de vida seguras.
- **Violencia emocional o psicológica:** La violencia emocional o psicológica incluye situaciones aisladas o patrones de comportamiento en las que falla la provisión de cuidados o entorno apropiado y de apoyo, u otros comportamientos como rechazar, marginar, aislar, explotar, agredir

verbalmente, despreciar o actuar con negligencia emocional.

▪ **Violencia física:** La violencia física supone causar, de forma no accidental, lesión, daño o enfermedad a un niño/a y adolescente, o exponerle a riesgo de padecerlo. Dentro de este tipo de violencia, cabe destacar la entidad conocida como síndrome del niño zarandeado. Este síndrome engloba cualquier acción realizada de forma voluntaria que provoque o pueda provocar lesiones cerebrales, debido a una sacudida vigorosa del bebé. La incidencia es actualmente entre 20-25 niños de cada 100.000 menores de 2 años. La mayoría se producen antes del año de edad, con una incidencia mayor en lactantes menores de 6 meses. Este síndrome puede presentar una manifestación súbita de convulsiones, deterioro neurológico agudo o problemas cardiorrespiratorios, situaciones que obligan a los cuidadores a solicitar atención sanitaria de urgencia. A menudo, las circunstancias en las que se produce son referidas por el cuidador de forma poco específica y variable en el tiempo. En la mayoría de los casos, las lesiones son producidas tras un episodio de llanto inconsolable que llega a desesperar al cuidador, en otras, se trata de un intento de reanimación, ante un episodio de apnea. La sospecha se plantea ante un lactante con hemorragia subdural, en ausencia de un traumatismo accidental referido por los cuidadores o una causa médica previamente conocida (Leiva et al., 2022).

▪ **Violencia sexual:** se consideran violencias sexuales los actos de naturaleza sexual no consentidos o que condicionan el libre desarrollo de la vida sexual en cualquier ámbito público o privado, lo que incluye la agresión sexual, el acoso sexual y la explotación de la prostitución ajena, además de las violencias sexuales cometidas en el ámbito digital, como la pornografía no consentida y la extorsión sexual.

▪ **Trata y explotación infantil.**

▪ **Otros tipos de violencia** (violencia de género, mutilación genital y maltrato prenatal y perinatal).

FUNCIÓN DE LOS PROFESIONALES DE SALUD

Según la Organización Panamericana de la Salud (PAHO, por sus siglas en inglés) (2022), los profesionales de la salud desempeñan una función clave en la prestación de apoyo de primera línea, al reconocer el maltrato, mitigar sus consecuencias negativas y prevenir más daños. Esto incluye (Organización Panamericana de la Salud, 2022):

- Crear un espacio seguro y de apoyo.
- Reconocer los signos y síntomas asociados con el maltrato infantil.
- Preguntar de manera sensible acerca de los signos y síntomas.
- Atender las necesidades de salud física, mental, sexual y reproductiva.
- Servir de enlace con otros servicios (como los servicios jurídicos o de protección infantil), según sea necesario.

Además, según la Ley Orgánica 8/2021, de 4 de junio, de protección integral a la infancia y la adolescencia frente a la violencia (Jefatura del Estado Español, 2021), debe tenerse en cuenta en todas las comunicaciones e interacciones, tanto con los niños/as o adolescentes como con sus cuidadores, los siguientes principios:

▪ **El principio del interés superior del niño, niña o adolescente.**

- Proteger y promover la seguridad.
- Brindar una atención sensible, expresando empatía y utilizando un lenguaje apropiado para su edad.
- Proteger y promover la privacidad y la confidencialidad.
- Respetar la autonomía y deseos.

▪ **El principio de la capacidad evolutiva en la infancia y la adolescencia.**

- Proporcionar información que sea apropiada para la edad y la etapa de desarrollo.
- Solicitar el consentimiento y el asentimiento informados. Si el niño o la niña aún no ha alcanzado la edad legal de consentimiento, se debe obtener su asentimiento y el consentimiento informado de su cuidador. En algunos casos, la atención puede proporcionarse sin implicar a los cuidadores o representantes legales, cuando se considera que hacerlo favorece el interés superior del niño, niña o adolescente.

▪ **Principio de la no discriminación.**

- Proporcionar asistencia, independientemente de su sexo, raza, etnia, religión, orientación sexual, identidad de género, discapacidad o nivel socioeconómico.
- Prestar atención a sus necesidades específicas, cuando se encuentran en una situación de vulnerabilidad, no juzgue.

▪ **Principio de la participación.**

- Preguntar al niño, niña o adolescente si prefiere hablar o comunicarse por escrito, con imágenes o con muñecos o modelos.
- Preguntar acerca de sus preferencias o deseos, respecto del tratamiento.

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE MALTRATO INFANTIL

Los niños, niñas y adolescentes expuestos al maltrato, a menudo, no revelan el abuso debido al miedo, al estigma o a la suposición de que nadie puede ayudarlos. Por lo tanto, reconocer el maltrato suele requerir que se reconozcan los signos, síntomas y comportamientos de niños, niñas y adolescentes, que se manifiestan con mayor frecuencia en quienes han estado expuestos al maltrato. Algunos de estos signos y síntomas serían los siguientes (Organización Panamericana de la Salud, 2022):

▪ **Signos físicos de posible maltrato:**

- Cualquier traumatismo grave o inusual sin explicación, o cuya explicación no sea razonable.
- Informes o aparición de una marca de mordedura humana.
- Aumento ponderal insuficiente y/o malnutrición.

- Laceraciones, abrasiones o cicatrices, cuya explicación no sea razonable.
 - Una o más fracturas en ausencia de una enfermedad, que predisponga a un niño o niña a tener huesos frágiles, o si no hay explicación, o si esta es inadecuada.
 - Signos de una lesión espinal sin que se haya confirmado ningún traumatismo accidental.
 - Hematomas o petequias que no son causadas por ninguna enfermedad, y si la explicación relativa a los hematomas es inadecuada. Por ejemplo, hematomas en un niño o niña que no se moviliza independientemente, múltiples hematomas o hematomas agrupados. También hematomas en forma de mano, de ligadura, de palo, de marca de dientes o de un objeto.
 - Quemaduras o escaldaduras sin explicación o cuya explicación no sea razonable, en particular, si el niño o la niña no se moviliza independientemente, si se presenta en una parte de tejido blando, que no es probable que entre en contacto con un objeto caliente de manera accidental, o que tenga la forma de un objeto (por ejemplo, la punta de un cigarrillo o de una plancha).
 - Eventos reiterados que aparentemente puedan ser mortales en un niño o niña, si el inicio es presenciado solo por un cuidador, y no se ha determinado ninguna explicación médica.
- **Signos y síntomas relacionados con el abuso sexual:**
- Síntomas anales o genitales persistentes o recurrentes que no tienen explicación médica.
 - Evidencia de uno o varios cuerpos extraños en la vagina o el ano. Los cuerpos extraños en la vagina pueden manifestarse con flujo vaginal maloliente.
 - En niños y niñas prepúberes, la presencia de una infección que puede transmitirse sexualmente, sin ninguna señal clara de transmisión no sexual.
 - En niños, niñas pospúberes o jóvenes, la presencia de infección sin ninguna señal clara de actividad sexual, consensuada con un , o sin ninguna señal clara de transmisión no sexual.
 - Embarazo en una niña o adolescente joven.
- **Señales de comportamiento de un posible maltrato:**
- **Comportamiento del afectado/a:**
 - * Llanto excesivo o retraso del desarrollo.
 - * Miedo y ansiedad.
 - * Problemas de sueño.
 - * Enuresis nocturna.
 - * Retraimiento social.

- * Poca autorregulación.
 - * Comportamiento regresivo en comparación con lo que se esperaría para la edad del niño, niña o adolescente.
 - * Preocupación o comportamientos sexualizados repetidos o coercitivos. Por ejemplo, conversaciones sexuales de un niño o niña pre-púber, asociadas con conocimientos sobre la actividad sexual o emulación de dicha actividad con otro niño o niña.
 - * Comportamiento sexual indiscriminado, precoz o coercitivo.
 - * Informes o muestras de comportamiento sexualizado en un niño o niña pre-púber, como el contacto oro-genital con otro niño o niña o un muñeco.
 - * Solicitar ser tocado en la zona genital o insertar o intentar insertar un objeto, un dedo o el pene en la vagina de una niña o en el ano de otro niño o niña.
- **Comportamiento del cuidador:**
 - * Indisponibilidad emocional e insensibilidad por parte del cuidador hacia un niño o niña y, en particular, hacia un bebé.
 - * Si los cuidadores no solicitan asesoramiento médico para su hijo o hija, al punto de que su salud y bienestar corren riesgo, incluso cuando presentan un dolor persistente.
 - * Negatividad u hostilidad hacia un niño o niña, o su rechazo o su uso como chivo expiatorio.
 - * Expectativas o interacciones inapropiadas respecto de la etapa del desarrollo infantil, incluidas amenazas o métodos de castigo inapropiados.
 - * Uso del niño o niña para satisfacer las necesidades del adulto, por ejemplo, en conflictos entre cuidadores.
 - * No promover la socialización adecuada del niño o niña, por ejemplo, implicar a los niños o niñas en actividades ilegales, aislarlos, no proporcionar estímulo o educación.
- **Signos relacionados con la apariencia y factores ambientales:**
 - El niño o niña presenta sistemáticamente malas condiciones de higiene, que se están convirtiendo en un problema de salud, por ejemplo, el bebé permanece con pañales sucios durante largos periodos, a pesar de que se tiene acceso a pañales y a recursos adecuados.
 - El niño, niña o adolescente está vestido de manera inapropiada para el clima.
 - Disminución del desempeño académico o aumento del ausentismo escolar.

- Falta de atención a las necesidades médicas, al cuidado de heridas o a la administración de medicamentos.
- Observación o escucha repetida de informes de cualquiera de las siguientes situaciones en el hogar, que está bajo el control del cuidador: suministro inadecuado de alimentos, entorno de vida que no es seguro para la etapa de desarrollo del niño, niña o adolescente. Todo, teniendo en cuenta el contexto local.

Todos estos signos y síntomas deben ser documentados cuidadosamente, y se debe anotar todas las observaciones de manera exacta. Es importante no olvidar que la ausencia de evidencia física no significa que no haya habido abuso, y que ningún estado emocional es indicativo de abuso (Organización Panamericana de la Salud, 2022).

CÓMO RESPONDER AL MALTRATO INFANTIL

Según la PAHO (2022) se debe emplear el conocido enfoque de ANIMAAA (Atención al escuchar, No juzgar y validar, Informarse sobre las necesidades y preocupaciones, Mejorar la seguridad, Apoyar; Amigable para los niños, niñas y adolescentes, y Apoyo para los cuidadores).

El enfoque ANIMAAA establece el apoyo mínimo que todos los niños y niñas, que revelan haber sido víctimas de maltrato infantil, deben recibir de cualquier prestador de servicios de atención de salud. Se debe proporcionar un apoyo de primera línea, es decir, un enfoque práctico, centrado en el niño y la niña, y empático para responder a quienes son (posibles) sobrevivientes de la violencia. El apoyo de primera línea es uno de los elementos más importantes y se basa en los primeros auxilios psicológicos. Responde a las necesidades emocionales, de seguridad y de apoyo de un niño o una niña, respetando su privacidad. En los casos de maltrato infantil, es posible que sea necesario prestar apoyo de primera línea, tanto al niño, niña o adolescente, como al cuidador no abusivo, y debe ofrecerse inmediatamente después de que se revele o se sospeche que ha habido violencia. Los componentes de los que consta la atención no siguen un orden particular, ya que deben estar entrelazados en la conversación que se sostiene con el niño, niña o adolescente (Organización Panamericana de la Salud, 2022).

NOTIFICACIÓN DE SOSPECHA DE MALTRATO INFANTIL

El alcance, el carácter y el estado de los mecanismos disponibles para los profesionales, para notificar casos de violencia contra los niños o las niñas, difieren considerablemente en todo el mundo. En algunos países, el personal de salud, que sospeche que ha ocurrido maltrato infantil, tiene la obligación legal de presentar una notificación a los servicios de protección infantil o a los servicios de bienestar infantil, mientras que en otros países. hay mecanismos de notificación, pero no son obligatorios. Se debe tomar el tiempo necesario para conocer las obligaciones relativas a la notificación en su entorno (Organización Panamericana de la Salud, 2022).

Andalucía cuenta con SIMIA, que es el procedimiento de actuación ante situaciones de riesgo y desamparo en la infancia y la adolescencia. Este se aplica en las situaciones de maltrato, imputables a los propios progenitores o personas encargadas del cuidado del menor o la menor, en el ámbito familiar. La aplicación SIMIA tiene como finalidad facilitar a los y las profesionales

la cumplimentación informática de la Hoja de notificación, de posibles situaciones de riesgo y desamparo, y de la hoja resumen del instrumento VALÓRAME, posibilitando el anexo de documentación complementaria, y su envío electrónico a los organismos competentes. Se accede a través del siguiente enlace: <https://ws058.juntadeandalucia.es/simia/> (Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales, 2018).

REFERENCIAS

- Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales. (2018). *Decreto número 210/2018 de Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales, de 20 noviembre. Regula el procedimiento de actuación ante situaciones de riesgo y desamparo de la infancia y adolescencia en Andalucía (SIMIA)*. <https://www.juntadeandalucia.es/boja/2018/227>
- Jefatura del Estado. (2021). *Ley Orgánica 8/2021, de 4 de junio, de protección integral a la infancia y la adolescencia frente a la violencia*. <https://www.boe.es/buscar/pdf/2021/BOE-A-2021-9347-consolidado.pdf>
- Leiva, D. M., Nuñez, S. V., Fernández, A. H., Rey, E. O., Abad, A. M. D., & Aparicio, L. G. (2022). Síndrome del niño zarandeado. Artículo monográfico. *Revista Sanitaria de Investigación*. <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/sindrome-del-nino-zarandeado-articulo-monografico/>
- Ministerio de Sanidad. Protocolo común de actuación sanitaria frente a la violencia en la infancia y adolescencia (2023). Madrid; 2023.
- Organización Panamericana de la Salud. Cómo responder al maltrato infantil: manual clínico para profesionales de la salud. Washington, DC: OPS; 2023. Disponible en: <https://doi.org/10.37774/9789275326824>.



