

Pediatría Ambulatoria y Atención Primaria: Prevención, Supervisión y Abordaje Clínico

**Karla Elizabeth Recalde Illescas
Ariana Marisska Palma Vera
Ileana Tahis Moromenacho Solis
Bryan David Alvarado Guaman
Ángela Priscila Gutiérrez Bedón**

Pediatría Ambulatoria y Atención Primaria: Prevención, Supervisión y Abordaje Clínico

Consejo Editorial

María Claudia Parejo Ortiz, Universidad Cooperativa de Colombia
Paula Andrea Mesa Casalins, Universidad Libre Barranquilla
César Augusto Guzmán, Universidad del Sinú Cartagena

Revisores

César Daniel Vanegas Ortiz, Universidad de Cuenca
Jennifer Lizzette Vega Carrión, Universidad Espíritu Santo

Declaración de conflicto de intereses de los autores

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses financieros, personales, académicos o profesionales que puedan haber influido de manera inapropiada en la elaboración, análisis o publicación de este trabajo. Asimismo, confirman que el contenido presentado ha sido desarrollado con criterios de objetividad, transparencia e integridad científica.

Las políticas editoriales de VELSERIS— autoría, conflictos de interés, manejo de correcciones y retractaciones, revisión por pares y conducta editorial — se rigen por las Core Practices publicadas por el Committee on Publication Ethics (COPE), disponibles en publicationethics.org/core-practices.

Publicado por VELSERIS, Manta, Ecuador
ISBN:978-9907-801-76-7 Camara ecuatoriana del libro
<http://doi.org/10.56470/978-9907-801-76-7>

Esta obra se distribuye bajo licencia Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International (CC BY-NC 4.0).



Índice de Autores

Karla Elizabeth Recalde Illescas

Médico Universidad de Guayaquil

Médico General en Funciones Intrahospitalarias

Ariana Marisska Palma Vera

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil

Médico General Consultorio Privado

Ileana Tahis Moromenacho Solis

Médico Universidad de Guayaquil

Médico General Consultorio Privado

Bryan David Alvarado Guaman

Médico Universidad Católica de Cuenca

Médico de Primer Nivel de Atención en el MSP,

Ángela Priscila Gutiérrez Bedón

Médica Universidad Católica de Cuenca

Médico Ocupacional Consulta privada

Índice

Tamizaje y Pruebas de Detección	6
<i>Karla Elizabeth Recalde Illescas</i>	6
Supervisión de la Salud en el Niño Sano	28
<i>Ariana Marisska Palma Vera</i>	28
Patología Cardiovascular en la Infancia: Detección y Manejo en Atención Primaria	46
<i>Ileana Tahis Moromenacho Solis</i>	46
Enfermedad de Niemann-Pick	78
<i>Bryan David Alvarado Guaman</i>	78
Síndrome de Prader-Willi	97
<i>Ángela Priscila Gutiérrez Bedón</i>	97

Tamizaje y Pruebas de Detección

Karla Elizabeth Recalde Illescas

INTRODUCCIÓN

La atención primaria en pediatría se fundamenta en el paradigma de la anticipación y la prevención. Dentro de este marco conceptual, las pruebas de tamizaje (screening) y los programas de detección temprana representan, junto con la inmunización, la estrategia de salud pública con mayor impacto en la reducción de la morbimortalidad infantil y en la prevención de la discapacidad a largo plazo. A diferencia de la práctica hospitalaria orientada a la curación de la enfermedad clínicamente evidente, el enfoque ambulatorio busca identificar alteraciones orgánicas, metabólicas o del neurodesarrollo en su fase preclínica, aprovechando la ventana de oportunidad terapéutica donde la intervención puede alterar radicalmente la historia natural de la patología.

A nivel mundial, directrices como las de la Organización Mundial de la Salud (OMS) y la iniciativa *Bright Futures* de la Academia Americana de Pediatría (AAP) establecen que la detección temprana no es un evento aislado, sino un proceso longitudinal que acompaña al niño desde el periodo neonatal hasta el final de la adolescencia. En América Latina, la epidemiología de las enfermedades tamizables presenta matices de gran relevancia. Por ejemplo, la prevalencia del hipotiroidismo congénito en poblaciones hispanoamericanas y latinas se estima en aproximadamente 1 en 2,000 nacidos vivos, una cifra superior a la media global (1 en 3,000). Por otro lado, la fenilcetonuria oscila entre 1 en 15,000 a 25,000 nacimientos, y la hipoacusia neurosensorial congénita afecta de 1 a 3 de cada 1,000 recién nacidos sanos, incrementándose dramáticamente en recién nacidos con factores de riesgo en unidades de cuidados intensivos.

El impacto de la detección temprana en la calidad de vida y el pronóstico neurológico del paciente pediátrico es innegable.

Enfermedades que históricamente condenaban a los pacientes a un deterioro neurológico irreversible, retraso mental profundo o muerte prematura —como los errores innatos del metabolismo o las cardiopatías congénitas críticas— hoy pueden manejarse en el ámbito ambulatorio gracias a intervenciones nutricionales, hormonales o derivaciones quirúrgicas precoces. Del mismo modo, el escrutinio rutinario del neurodesarrollo a los 18 y 24 meses permite identificar el trastorno del espectro autista (TEA) en su etapa de mayor neuroplasticidad, momento en el cual la terapia conductual temprana modifica de forma medible la arquitectura de las redes neuronales y mejora las habilidades comunicativas e integración social.

En esta cadena de supervivencia y prevención, el rol del médico de primer contacto (pediatra ambulatorio, médico familiar o médico general) es central e indelegable. Es en el consultorio donde se ordenan las pruebas en el momento cronológico preciso, donde se interpretan los resultados con sensibilidad clínica, y donde se contiene la carga emocional de la familia. Un programa de tamizaje sin un médico de atención primaria que estructure el seguimiento, confirme el diagnóstico y orqueste el manejo multidisciplinario, pierde toda su eficacia clínica.

DEFINICIONES Y CONCEPTOS CLAVE

Para que el médico de atención primaria pueda interpretar adecuadamente las guías de supervisión de salud y comunicar los resultados a las familias sin generar alarmas innecesarias, es imperativo dominar la terminología epidemiológica estandarizada que sustenta los programas de detección.

El tamizaje no equivale a un diagnóstico; es un proceso de clasificación poblacional. Aceptar este principio evita errores frecuentes, como iniciar tratamientos definitivos basados únicamente en un resultado de escrutinio, o subestimar la clínica del paciente porque "el tamizaje previo fue normal". Las definiciones clave para la práctica diaria se resumen a continuación:

Tabla 1. Terminología estandarizada en epidemiología clínica y tamizaje pediátrico

Concepto Clínico	Definición Estandarizada	Implicación Práctica en Atención Primaria
Tamizaje (Screening)	Aplicación sistemática de pruebas, cuestionarios o exámenes rápidos a una población presuntamente asintomática.	Busca separar a los individuos con alta probabilidad de padecer la enfermedad de aquellos con baja probabilidad. Nunca es diagnóstico definitivo por sí solo.
Sensibilidad	Probabilidad de que la prueba resulte <i>positiva</i> cuando el paciente verdaderamente <i>tiene</i> la enfermedad.	Una prueba de alta sensibilidad tiene muy pocos "falsos negativos". Es la característica más deseable en una prueba de tamizaje inicial.
Especificidad	Probabilidad de que la prueba resulte <i>negativa</i> cuando el paciente <i>no tiene</i> la enfermedad (es sano).	Una prueba de alta especificidad tiene muy pocos "falsos positivos". Generalmente se reserva para las pruebas confirmatorias de segundo nivel.
Falso Positivo	Resultado alterado en una prueba de tamizaje en un paciente que, tras realizar el protocolo confirmatorio, resulta estar sano.	Su mala gestión genera el "Síndrome del Niño Vulnerable" en los padres, causando hipervigilancia patológica y ansiedad familiar crónica.

Valor Predictivo Positivo (VPP)	Porcentaje de pacientes con una prueba de tamizaje positiva que realmente confirman tener la patología.	Depende de la prevalencia de la enfermedad. En enfermedades raras (ej. galactosemia), el VPP inicial suele ser bajo, requiriendo reconfirmación estricta.
Periodo de Ventana (Fase de latencia)	Intervalo asintomático de la historia natural de una enfermedad durante el cual el tamizaje puede detectarla antes de que ocurra daño tisular o neurológico.	Justifica el momento exacto en que debe tomarse la prueba (ej. el tamiz neonatal metabólico entre las 48-72 horas, no antes).

BASES FISIOPATOLÓGICAS, GENÉTICA Y MECANISMOS

La justificación biológica de las pruebas de tamizaje radica en la existencia de un "periodo de ventana" o fase de latencia. Durante esta etapa, la enfermedad ya está presente a nivel celular o molecular, pero el paciente se mantiene clínicamente asintomático. Comprender los mecanismos subyacentes permite al pediatra de atención primaria entender por qué ciertas pruebas se realizan a edades muy específicas y no en otros momentos.

Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y Endocrinopatías

1. Hipotiroidismo Congénito (HC):

Desde el punto de vista etiológico, aproximadamente el 85% de los casos obedece a disgenesias tiroideas (agenesia, hipoplasia o tejido ectópico), las cuales ocurren de manera esporádica durante la embriogénesis. El 15% restante corresponde a dishormonogénesis (defectos enzimáticos en la síntesis de tiroxina), típicamente por mutaciones heredadas con un patrón autosómico recesivo en genes como el *TPO* (tiroperoxidasa) o *DUOX2*. Fisiopatológicamente, durante la

gestación el feto está parcialmente protegido gracias al paso transplacentario de tiroxina (T4) materna (que suple un 30% de las necesidades fetales). Tras el corte del cordón umbilical, esta fuente desaparece. La privación aguda de T4 libre en el neonato interrumpe críticamente procesos de mielinización neuronal, arborización dendrítica y maduración ósea, conduciendo a daño intelectual severo e irreversible si no se inicia reemplazo hormonal.

2. Fenilcetonuria (PKU):

Es un trastorno autosómico recesivo clásico causado por mutaciones en el gen *PAH* (localizado en el cromosoma 12q23.2). Este gen codifica para la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática. El mecanismo molecular involucra la incapacidad de convertir el aminoácido esencial fenilalanina en tirosina. Al iniciar la alimentación con leche materna o fórmula, la fenilalanina se acumula masivamente en el torrente sanguíneo y satura los transportadores de aminoácidos neutros en la barrera hematoencefálica. Sus metabolitos secundarios (como el ácido fenilpirúvico) son neurotóxicos, reducen la síntesis de neurotransmisores (dopamina, serotonina) e impiden la mielinización. Además, la carencia de tirosina provoca una disminución en la síntesis de melanina, explicando el fenotipo de piel clara y cabello rubio.

Cardiopatías Congénitas Críticas (CCC)

La base fisiológica del tamizaje cardiológico mediante oximetría de pulso se centra en la transición de la circulación fetal a la neonatal. En anomalías dependientes del conducto arterioso (como el síndrome de hipoplasia de cavidades izquierdas o la atresia pulmonar), el neonato puede verse rosado y sin dificultad respiratoria mientras el ductus permanece abierto (primeras 24-48 horas). Al producirse el cierre funcional del ductus, ocurre una caída abrupta del flujo pulmonar o sistémico, generando hipoxemia severa, acidosis metabólica y shock cardiogénico de instauración súbita.

Diferencias Fisiológicas según Etapa Pediátrica

- **Neonato:** Se caracteriza por el cese brusco del soporte metabólico materno. Los defectos genéticos estructurales y enzimáticos se manifiestan al enfrentar la carga de la alimentación y la respiración autónoma.
- **Lactante y Preescolar:** Es la fase de máxima plasticidad cerebral y poda sináptica. Los mecanismos de tamizaje (auditivo, visual, neurodesarrollo) se centran en la vía aferente. Si un niño tiene estrabismo o cataratas, la corteza visual suprime la imagen del ojo afectado para evitar diplopía, causando ceguera cortical (ambliopía) si no se corrige tempranamente.
- **Escolar y Adolescente:** La fisiología de la pubertad introduce resistencia a la insulina fisiológica, picos hormonales y remodelación de la corteza prefrontal. Esto justifica el tamizaje de trastornos poligénicos o adquiridos (dislipidemias, diabetes tipo 2) y trastornos de salud mental, ya que el cerebro adolescente es especialmente vulnerable a la disregulación afectiva.

HISTORIA NATURAL DE UNA PATOLOGÍA TAMIZABLE



Diagrama de flujo horizontal de la "Historia natural de una patología tamizable". Se deben mostrar dos rutas divergentes que parten desde el nacimiento. Ruta superior (verde): "Fase Asintomática" → "Tamizaje Positivo oportuno" → "Inicio de intervención temprana" → "Desarrollo neurológico y físico normal". Ruta inferior (roja): "Fase Asintomática" → "Omisión del tamizaje" → "Aparición de daño celular irreversible (ventana cerrada)" → "Diagnóstico clínico tardío" → "Secuelas permanentes y discapacidad". Resaltar con un marco temporal la "Ventana de Oportunidad Clínica" (ej. primeras 2 semanas de vida para EIM).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FENOTIPO

En el contexto de la atención primaria preventiva, es fundamental comprender un axioma: **cuando el pediatra se enfrenta al cuadro clínico florido de una enfermedad que debió ser tamizada, el sistema de prevención ha fallado.** El objetivo primario es evitar la aparición del fenotipo clínico. Sin embargo, los falsos negativos, los partos no institucionalizados o las pérdidas de seguimiento exigen que el médico de primer contacto conozca a la perfección las "banderas rojas" o signos de alarma.

La historia natural de estas patologías, cuando no se detectan tempranamente, exhibe una evolución devastadora. Los niños con errores innatos del metabolismo suelen nacer con peso, talla y aspecto normales, pero presentan un deterioro insidioso o crisis agudas tras la exposición al sustrato tóxico (leche).

Signos de Alarma por Grupos Etarios

- **Periodo Neonatal:** Las cardiopatías congénitas críticas no diagnosticadas debutan frecuentemente en el hogar, alrededor del tercer o cuarto día de vida, con cianosis refractaria al oxígeno, dificultad respiratoria severa, rechazo al alimento, letargo y pulsos femorales ausentes o débiles (coartación aórtica severa). En el caso del hipotiroidismo congénito, el neonato es clásicamente descrito como "el bebé perfecto" por su extrema tranquilidad; sin embargo, al prolongarse el periodo neonatal, desarrolla ictericia prolongada (>14 días), hernia umbilical prominente, constipación pertinaz, macroglosia, hipotermia y fontanelas inusualmente amplias (especialmente la posterior >5 mm).
- **Lactante:** Un niño con fenilcetonuria no tratada comenzará a mostrar estancamiento del perímetro cefálico

(microcefalia adquirida), retraso global del desarrollo, hiperactividad, eccema severo de difícil control y un característico olor a "ratón" o humedad en la orina y el sudor (derivado del ácido fenilacético). Las crisis convulsivas pueden aparecer en el primer semestre. A nivel sensorial, la ausencia de respuesta a estímulos sonoros, la falta de balbuceo a los 9 meses o la ausencia del reflejo rojo pupilar (leucocoria) son emergencias absolutas que sugieren hipoacusia neurosensorial y retinoblastoma (o catarata congénita), respectivamente.

- **Preescolar:** La bandera roja más crítica en este periodo es la **regresión del desarrollo**, especialmente del lenguaje. Un niño que a los 18-24 meses no señala con el dedo, no establece contacto visual sostenido, presenta ecolalias o carece de juego simbólico, debe generar una altísima sospecha de Trastorno del Espectro Autista (TEA), independientemente del resultado de tamizajes previos.
- **Escolar y Adolescente:** La hipercolesterolemia familiar puede manifestarse con hallazgos físicos sutiles pero patognomónicos, como xantomas tendinosos (engrosamiento del tendón de Aquiles) o un arco corneal prematuro. En salud mental, el descenso abrupto del rendimiento escolar, la anhedonia profunda, el aislamiento social y las autolesiones (cortes) son manifestaciones tardías de trastornos depresivos no tamizados.

Tabla 2. Signos de Alarma (Banderas Rojas) para derivación urgente por sospecha de fallo en el tamizaje

Sistema / Grupo Etario	Manifestaciones Clínicas Clave (Banderas Rojas)	Sospecha Diagnóstica (Patología subyacente)
---------------------------	---	--

Cardiovascular (Neonato)	Cianosis peribucal/ central, taquipnea sin tiraje, diferencia de pulsos pre/postductales, shock inexplicable en la primera semana.	Cardiopatía Congénita Crítica (ej. atresia pulmonar, coartación de aorta).
Endocrino (Neonato/ Lactante)	Ictericia prolongada, macroglosia, llanto ronco, piel moteada/fría, constipación, hernia umbilical, somnolencia extrema.	Hipotiroidismo Congénito (falla en inicio de levotiroxina).
Metabólico (Lactante)	Olor corporal a "ratón", eccema rebelde, hipopigmentación cutánea y ocular, microcefalia, convulsiones, vómitos recurrentes.	Fenilcetonuria o Galactosemia (si hay hepatomegalia/ cataratas).
Sensorial (Lactante/ Preescolar)	Leucocoria (reflejo blanco en pupila), estrabismo fijo >4 meses. Falta de reacción al ruido o retraso del lenguaje.	Retinoblastoma, Ambliopía, Hipoacusia Neurosensorial.
Neurodesarroll o (Preescolar)	Pérdida de habilidades adquiridas, ausencia de atención conjunta, estereotipias (aleteo), rechazo al contacto físico.	Trastorno del Espectro Autista (TEA).
Psicosocial (Adolescente)	Cambios drásticos de peso, alteraciones severas del sueño, aislamiento extremo, verbalización de desesperanza.	Trastorno Depresivo Mayor, Riesgo Suicida.

El rol del clínico en atención primaria es mantener un alto índice de sospecha. Un abordaje longitudinal cuidadoso, prestando atención a las preocupaciones de los padres (quienes son los mejores

observadores del desarrollo de su hijo), es la red de seguridad fundamental cuando los programas de tamizaje bioquímico o instrumental fallan.

DIAGNÓSTICO Y TAMIZAJE

El consultorio de atención primaria es el epicentro del escrutinio clínico. El proceso de tamizaje no es un evento aislado que ocurre únicamente al nacimiento, sino que se integra de forma sistémica y longitudinal en los controles de supervisión de la salud infantil ("well-child visits").

Anamnesis Dirigida y Examen Físico

Antes de solicitar cualquier prueba de laboratorio, la historia clínica es el primer y más importante filtro de tamizaje.

- **Anamnesis dirigida:** En la primera consulta (3-5 días de vida), es imperativo interrogar sobre consanguinidad, historia de muertes neonatales inexplicables en la familia (altamente sugestivo de errores innatos del metabolismo), antecedentes de sordera familiar desde la infancia y la etnia (mayor riesgo de hemoglobinopatías en poblaciones afrodescendientes). En niños mayores, se debe interrogar rutinariamente sobre antecedentes familiares de infarto agudo de miocardio en menores de 55 años para sospechar hipercolesterolemia familiar.
- **Examen físico sistematizado:** Todo control del niño sano debe incluir evaluaciones específicas de escrutinio. El **Test de Brückner** (evaluación del reflejo rojo pupilar con oftalmoscopio a 50 cm) es mandatorio desde el nacimiento hasta los 3 años para descartar cataratas congénitas o retinoblastoma. La palpación simultánea de los pulsos femorales y braquiales descarta coartación aórtica. La medición minuciosa del perímetro cefálico y su graficación en las curvas de la OMS permite la detección temprana de microcefalia secundaria a infecciones congénitas (TORCH) o craneosinostosis.

Estudios de Tamizaje

La selección de las pruebas depende de la edad cronológica y de los factores de riesgo del paciente.

Tabla 3. Programa de tamizaje ambulatorio recomendado (Basado en AAP Bright Futures y Consensos Latinoamericanos)

Prueba de Tamizaje	Edad de aplicación	Población objetivo	Sensibilidad / Especificidad	Fuente / Guía
Tamiz Metabólico Neonatal (TSH, PKU, Galactosemia, Fibrosis Quística)	48 a 72 horas de vida (ideal). Válido hasta los 7 días.	Universal (Todos los RN).	Sens: >98% para HC. Esp: >99%.	AAP / Consensos SLIP E.
Oximetría de pulso (Preductal en mano derecha y postductal en pie)	>24 horas de vida, previo al egreso conjunto.	Universal (Todos los RN).	Sens: 76-82%. Esp: >99% (Cardiopatías Críticas).	AHA / AAP (2023).
Tamiz Auditivo (Emisiones Otoacústicas - OEA)	Primer mes de vida (antes de los 30 días).	Universal.	Sens: >90%. Esp: >90%.	JCIH / OMS (2021).

Hemoglobina capilar o venosa	12 meses de edad.	Universal (y grupos de riesgo a los 4 meses).	Sens: 75% (para anemia ferropénica).	AAP Bright Futures.
Cuestionario M-CHAT-R/F (Riesgo de Autismo)	18 meses y 24 meses.	Universal.	Sens: 85-94% (con entrevista de seguimiento).	AAP (2020).
Perfil Lipídico (Colesterol total, LDL, HDL, Triglicéridos)	9 a 11 años; y nuevamente a los 17 a 21 años.	Universal.	Prueba bioquímica cuantitativa.	NHLBI / AAP.
Cuestionario PHQ-9 modificado (Depresión)	Anualmente a partir de los 12 años.	Universal (Adolescentes).	Sens: 73-89%. Esp: 77-84%.	USPS TF (2022).

Estudios Confirmatorios y Diagnóstico Diferencial

Una prueba de tamizaje alterada requiere confirmación inmediata, ya que las pruebas de cribado presentan una tasa inherente de falsos positivos (debido a su diseño de alta sensibilidad).

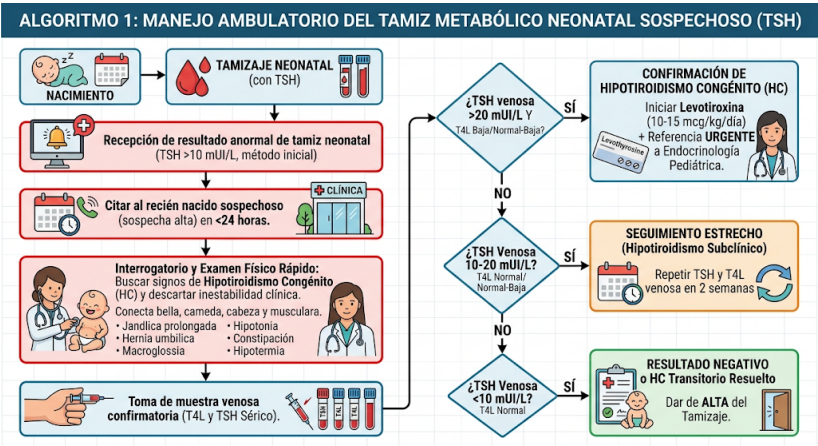
- Si el tamiz auditivo reporta "REFERIR" (falla), el paciente no debe diagnosticarse con sordera, sino derivarse para **Potenciales Evocados Auditivos del Tronco Cerebral (PEATC)** antes de los 3 meses de edad.

- Una prueba de M-CHAT-R alterada exige aplicar la entrevista de seguimiento estructurada (Follow-up) antes de derivar.
- Una TSH neonatal elevada (>10 mUI/L en papel filtro) obliga a medir **TSH y T4 libre en sangre venosa periférica** ese mismo día.

Tabla 4. Diagnóstico diferencial de resultados alterados en pruebas de tamizaje

Hallazgo en Tamizaje Ambulatorio	Diagnóstico Principal Sospechado	Diagnóstico Diferencial (Causas de Falsos Positivos / Etiologías alternas)
TSH elevada en papel filtro	Hipotiroidismo Congénito primario.	Elevación transitoria por estrés térmico perinatal, prematuridad, uso materno de antitiroideos, deficiencia de yodo.
Oximetría de pulso $<90\%$	Cardiopatía Congénita Crítica.	Neumonía neonatal, Síndrome de dificultad respiratoria (SDR), Sepsis temprana, Hipertensión pulmonar persistente.
M-CHAT-R Alto Riesgo (≥ 8)	Trastorno del Espectro Autista.	Hipoacusia neurosensorial no detectada, Retraso global del desarrollo por negligencia social, Trastorno específico del lenguaje.
Fenilalanina elevada en talón	Fenilcetonuria clásica (Mutación PAH).	Hiperfenilalaninemia benigna transitoria, Defectos del cofactor BH4, Nutrición parenteral total concomitante.

Hemoglobina < 11 g/dL al año	Anemia ferropénica carencial.	Talasemia menor, Anemia de enfermedad crónica, Intoxicación por plomo.
--	-------------------------------	--



Flujograma vertical de "Manejo Ambulatorio del Tamiz Metabólico Neonatal Sospechoso". Paso 1: Recepción de resultado anormal (TSH >10 mUI/L). Paso 2: Citar paciente en <24 horas. Paso 3: Interrogatorio y examen físico rápido (descartar inestabilidad). Paso 4: Toma de muestra venosa confirmatoria (TSH, T4L). Paso 5: ¿Está la TSH venosa >20 mUI/L y T4L baja? Si SÍ -> Iniciar tratamiento y referir a endocrinología. Si NO -> Repetir a las 2 semanas o dar de alta según valores. Resaltar con recuadros rojos las etapas que no deben exceder los 14 días de vida del paciente.

MANEJO EN ATENCIÓN PRIMARIA Y TRATAMIENTO

El manejo en la consulta ambulatoria de un paciente con un tamizaje positivo o confirmado requiere celeridad y coordinación multidisciplinaria, posicionando al pediatra como el gestor del hogar médico.

Manejo Inicial y Tratamiento Farmacológico

En atención primaria, el pediatra es responsable de iniciar los tratamientos de primera línea en las patologías diagnosticadas por tamizaje para evitar secuelas neurológicas mientras se concreta la valoración por la subespecialidad.

Tabla 5. Intervenciones farmacológicas de inicio en atención primaria derivadas del tamizaje

Patología Confirmada	Fármaco de Elección	Dosis Pediátrica Estandarizada en Atención Primaria	Vía, Intervalo y Duración
Hipotiroidismo Congénito	Levotiroxina sódica	0.01 a 0.015 mg/kg/día (10 a 15 mcg/kg/día). Dosis máxima inicial usual: 0.05 mg/día.	Vía oral (VO). Una vez al día, por la mañana. Triturar y administrar con mínima cantidad de agua. Mantenimiento vitalicio.
Anemia Ferropénica (Detectada al año de vida)	Sulfato Ferroso (Hierro elemental)	3 a 6 mg/kg/día de hierro elemental. Dosis máxima absoluta: 200 mg/día.	VO. Dividido en 1 o 2 tomas diarias, lejos de los lácteos, junto con vitamina C. Duración: 3 meses.
Anemia de Células Falciformes	Amoxicilina (Alternativa a Penicilina V para profilaxis)	20 mg/kg/día profiláctica. Dosis máxima profiláctica: 500 mg/día.	VO. Dividida en 2 tomas cada 12 horas. Iniciar antes de los 2 meses de vida y mantener hasta los 5 años.

(Nota: Aunque la levotiroxina suele prescribirse en microgramos, se expresa en mg/kg para estandarizar el cálculo farmacológico general).

Manejo No Farmacológico y Multidisciplinario

El pilar de muchas condiciones tamizadas es nutricional o de rehabilitación:

- **Fenilcetonuria y Galactosemia:** El tratamiento es dietético. El pediatra ambulatorio debe suspender inmediatamente la lactancia materna exclusiva ante una galactosemia confirmada e indicar fórmula a base de aislado de proteína de soya. En la fenilcetonuria, se coordina con el nutriólogo pediatra el inicio de fórmulas exentas de fenilalanina.
- **Trastornos del Neurodesarrollo y Auditivos:** Todo niño con falla confirmada en el tamiz auditivo o alto riesgo de autismo (TEA) debe ser derivado a programas de **Intervención Temprana** o neurorehabilitación desde el consultorio, **antes** de obtener el diagnóstico formal del subespecialista (neurólogo, genetista o paidopsiquiatra). La neuroplasticidad no espera listas de turnos burocráticos.

Seguimiento Longitudinal

El paciente requiere controles estrechos para garantizar el apego al tratamiento, monitorizar la toxicidad y evaluar el crecimiento.

Tabla 6. Plan de seguimiento ambulatorio post-diagnóstico

Intervención / Estudio	Frecuencia	Responsable	Objetivo del Control Ambulatorio
------------------------	------------	-------------	----------------------------------

Perfil Tiroides venoso (en HC)	A las 2-4 sem de iniciar tto, luego cada 1-2 meses (1er año), cada 3-4 meses (1-3 años).	Pediatra / Médico Familiar	Evitar neurotoxicidad por sobredosificación (craneosinostosis temprana) y asegurar eutiroidismo clínico.
Evaluación del Neurodesarrollo (Denver II / ASQ-3)	En todos los controles (2, 4, 6, 9, 12, 18, 24, 30 meses).	Pediatra de cabecera	Pesquisar retrasos psicomotores residuales e iniciar fisioterapia/terapia de lenguaje oportuna.
Biometría Hemática (en Anemia Ferropénica)	1 mes post-inicio de hierro, y a los 3 meses.	Médico de cabecera	Documentar incremento de hemoglobina (mínimo 1 g/dL al mes) y reposición de depósitos (Ferritina).
Consejo Genético	Una vez tras el diagnóstico de patología mendeliana.	Genetista Clínico	Informar a los padres el riesgo de recurrencia en futuros embarazos (ej. 25% en condiciones autosómicas recesivas).

PREVENCIÓN Y EDUCACIÓN FAMILIAR

La educación de la familia es un pilar irrenunciable de la pediatría preventiva. El proceso comienza mediante la **orientación**

anticipatoria desde el tercer trimestre del embarazo (visita prenatal pediátrica), momento ideal para explicar a los padres qué es el tamiz neonatal, por qué se realiza y cómo se les comunicarán los resultados.

- **Prevención Primaria:** Acciones previas a la enfermedad, como el consejo genético preconcepcional en familias con antecedentes, o la fortificación de alimentos (ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural).
- **Prevención Secundaria:** Es el tamizaje *per se*, detectando la enfermedad latente para tratarla tempranamente y frenar su curso clínico.
- **Prevención Terciaria:** Prevención de complicaciones en niños ya diagnosticados. Por ejemplo, el tamizaje oftalmológico continuo en un niño diagnosticado con artritis idiopática juvenil para prevenir ceguera por uveítis anterior silente.

Manejo de la Ansiedad Parental: Un resultado anormal desencadena pánico. Si las pruebas confirmatorias son negativas (Falso Positivo), la familia tiene alto riesgo de desarrollar el "Síndrome del Niño Vulnerable", un estado de hipervigilancia donde tratan al infante sano como si estuviera críticamente enfermo. Para prevenirlo, el médico debe comunicar los falsos positivos presencialmente, celebrar de manera explícita la salud del niño y desmedicalizar el discurso.

Finalmente, se debe facilitar la **salud escolar**, proveyendo a los educadores reportes médicos claros que justifiquen adaptaciones curriculares en niños con alteraciones sensoriales (ej. sentarse cerca de la pizarra) o metabólicas (dietas especiales en la cafetería escolar).

ERRORES FRECUENTES EN ATENCIÓN PRIMARIA

En el dinamismo de la consulta ambulatoria, ciertos sesgos y omisiones son comunes. Identificarlos reduce dramáticamente el riesgo de secuelas prevenibles en la población pediátrica.

- **Error:** Retrasar la toma del tamiz metabólico hasta la consulta del mes de vida "porque el niño se ve completamente sano y sonrosado".

Práctica correcta: El tamiz debe tomarse indefectiblemente entre las 48 y 72 horas de vida. Esperar un mes en un niño con galactosemia o fenilcetonuria significa permitir daño neurológico y hepático irreversible. El aspecto clínico normal es, precisamente, la razón de ser del tamizaje.
- **Error:** Dar de alta a un recién nacido a las 12-18 horas de vida y tomarle la muestra de sangre del talón en ese momento para "evitar que la familia tenga que regresar al centro de salud".

Práctica correcta: Las pruebas para aminoacidopatías (como fenilcetonuria) requieren que el neonato haya ingerido proteínas (leche) durante al menos 24-48 horas. Una muestra tomada antes de las 24 horas tiene un inaceptable riesgo de **falsos negativos**. Se debe citar nuevamente al paciente.
- **Error:** En el tamizaje de displasia del desarrollo de la cadera, solicitar una radiografía de pelvis a un lactante de 1 mes de edad.

Práctica correcta: Antes de los 4 a 6 meses de vida, las epífisis femorales no están osificadas (son cartilaginosas). El estudio de imagen de tamizaje/elección en menores de 4 meses es la **ecografía de caderas**.
- **Error:** Asumir que un niño que balbucea o "hace ruido" no necesita tamizaje auditivo formal.

Práctica correcta: Los lactantes con hipoacusia severa pueden tener balbuceo reflejo en los primeros meses, el cual se apaga posteriormente. El tamiz instrumental (OEA o PEATC) es obligatorio en todo recién nacido independientemente de su comportamiento clínico.

- **Error:** Retrasar la derivación ante un tamizaje de autismo (M-CHAT-R) de alto riesgo justificando que "los niños varones siempre hablan más tarde".
Práctica correcta: Toda sospecha fundada de retraso del desarrollo exige derivación **inmediata** a terapia conductual y audiolología. La política de "esperar y ver" (wait-and-see) está completamente proscrita en pediatría del desarrollo.
- **Error:** Omitir el interrogatorio y tamizaje de depresión en un adolescente de 14 años porque "sus padres dicen que le va muy bien en la escuela".
Práctica correcta: El tamizaje de salud mental debe realizarse dirigidamente al adolescente (idealmente a solas un momento durante la consulta) mediante herramientas validadas (PHQ-9) anualmente a partir de los 12 años, sin asumir bienestar basado solo en el rendimiento académico.

PUNTOS CLAVE

- El **objetivo central del tamizaje** es actuar durante el periodo de ventana asintomático. La aparición de clínica evidente en una patología tamizable denota un fallo en el sistema preventivo.
- **Las pruebas de tamizaje no son diagnósticas.** Una prueba de alta sensibilidad busca no dejar escapar enfermos, pero requiere obligatoriamente estudios confirmatorios de alta especificidad antes de rotular al paciente o iniciar tratamientos irreversibles.
- El tamizaje del **neurodesarrollo y la salud mental** (autismo, depresión, riesgo suicida) es tan prioritario en la consulta ambulatoria como el tamizaje metabólico neonatal, abarcando desde los 9 meses hasta los 21 años de edad.
- Ante un tamiz metabólico o auditivo sugerente de patología, la **derivación oportuna a subespecialidad** y neurorehabilitación temprana debe ocurrir en días o semanas, no en meses, por el alto riesgo de perder la ventana de plasticidad neuronal.

- El manejo del "**falso positivo**" requiere alta empatía por parte del médico de primer nivel; una comunicación deficiente puede instigar estrés postraumático familiar crónico (Síndrome del Niño Vulnerable).

BIBLIOGRAFÍA

1. Hagan JF, Shaw JS, Duncan PM, editores. *Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents*. 4th ed. (Updated 2022). Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2022.
2. Kemper AR, Brosco JP, Comeau AM, et al. Newborn Screening for Metabolic and Genetic Diseases: AAP Clinical Report. *Pediatrics*. 2022;150(5):e2022059330.
3. US Preventive Services Task Force (USPSTF). Screening for Depression and Suicide Risk in Children and Adolescents: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*. 2022;328(15):1534-1542.
4. Oster ME, Lee KA, Honegger MA, et al. Critical Congenital Heart Disease Newborn Screening: Evolution, Implementation, and Future Directions. *Pediatrics*. 2023;151(3):e2022060144.
5. Borrajo GJ. Tamizaje neonatal en América Latina: estado actual, retos y perspectivas para el futuro. *Revista Panamericana de Salud Pública*. 2021;45:e144.
6. Hyman SL, Levy SE, Meyers SM; AAP Council on Children with Disabilities. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447.
7. Gidding SS, Allen NB. Pediatric Lipid Screening: Importance of Identifying and Treating Familial Hypercholesterolemia in Childhood. *Journal of Pediatrics*. 2021;230:10-15.
8. World Health Organization (WHO). *World report on hearing and newborn screening guidelines*. Geneva: World Health Organization; 2021.

9. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, et al. Current status of newborn screening worldwide: 2020 update. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2020;130(3):149-160.
10. Grosse SD, Prosser LA, Botkin JR. Public Health and Economic Perspectives on Newborn Screening Outcomes. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2021;16(1):310.
11. Lipstein EA, O'Brien C, Geryk LL. Primary Care Approach to Follow-up of Abnormal Newborn Screening Results. *Pediatrics*. 2021;147(4):e20200155.
12. Warren MB, Anderson K, Lantos JD. The Ethical Challenges of Expanding Newborn Screening Programs. *Genetics in Medicine*. 2022;24(2):285-290.

Supervisión de la Salud en el Niño Sano

Ariana Marisska Palma Vera

INTRODUCCIÓN

La supervisión de la salud en el niño sano, clásicamente conocida como "control del niño sano", constituye el pilar fundamental de la pediatría ambulatoria y de atención primaria. Lejos de ser una simple medición antropométrica, representa un proceso continuo, sistemático y anticipatorio diseñado para optimizar el bienestar físico, mental y social del paciente pediátrico. En la práctica contemporánea, este enfoque ha transitado de un modelo biomédico centrado en la detección de enfermedades hacia un modelo holístico de promoción de la salud, fundamentado en la plasticidad del neurodesarrollo y en el concepto de los "primeros 1000 días de vida", periodo crítico que define la trayectoria vital del individuo.

Epidemiológicamente, la carga de morbilidad prevenible en la infancia sigue siendo significativa. Según estimaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS) y la Organización Panamericana de la Salud (OPS), hasta un 15% de los niños menores de 5 años en América Latina presentan algún grado de retraso en el desarrollo psicomotor, muchas veces no detectado antes del ingreso escolar. Asimismo, trastornos como la anemia ferropénica afectan a más del 30% de los lactantes en países en vías de desarrollo, impactando negativamente en la cognición a largo plazo. La prevalencia de trastornos del espectro autista (TEA) se ha incrementado globalmente a cerca de 1 en 36 niños, lo que subraya la necesidad imperiosa de un tamizaje universal temprano en el primer nivel de atención.

El impacto de una supervisión de salud estructurada en la calidad de vida y el pronóstico del paciente es incalculable. La intervención

temprana altera de forma favorable el curso de los trastornos del desarrollo, reduce las tasas de hospitalización por enfermedades inmunoprevenibles, disminuye la incidencia de accidentes infantiles y mitiga los efectos del estrés tóxico asociado a determinantes sociales adversos. En este escenario, el pediatra de primer contacto y el médico de atención primaria fungen como directores de orquesta: son los encargados de la detección precoz, el manejo preventivo inicial, el empoderamiento de la familia a través de la educación y, cuando es necesario, la derivación oportuna al equipo multidisciplinario, asegurando un hogar médico (medical home) continuo, accesible y centrado en la familia.

4. DEFINICIONES Y CONCEPTOS CLAVE

Para estandarizar la práctica clínica en el ámbito ambulatorio, es imperativo unificar la terminología empleada durante las visitas preventivas.

Tabla 1. Definiciones fundamentales en la supervisión de la salud infantil

Concepto	Definición Clínica
Supervisión de la salud	Proceso proactivo, longitudinal y sistemático de atención médica que evalúa el crecimiento, desarrollo, comportamiento y estado de salud general del niño, enfocado en la prevención y promoción de la salud.
Orientación anticipatoria	Estrategia educativa proactiva proporcionada a padres/cuidadores sobre los hitos del desarrollo inminentes, nutrición, seguridad y crianza, antes de que ocurran los eventos esperados o problemas potenciales.

Tamizaje universal	Aplicación estandarizada de una prueba o cuestionario validado a <i>toda</i> una población de pacientes de una edad determinada, independientemente de la presencia de factores de riesgo o síntomas.
Tamizaje selectivo	Aplicación de pruebas diagnósticas o evaluativas exclusivamente a individuos que presentan factores de riesgo específicos o signos clínicos sugestivos identificados durante la vigilancia.
Vigilancia del desarrollo	Proceso continuo, longitudinal y flexible de observación clínica de las habilidades del niño (motrices, lenguaje, sociales) durante cada encuentro médico, integrando las preocupaciones de los padres.

El conocimiento de estos términos, alineados con las directrices de la Academia Americana de Pediatría (AAP) a través de su iniciativa *Bright Futures*, permite estructurar las consultas de manera eficiente, diferenciando claramente cuándo observar, cuándo aplicar una prueba formal (tamizaje) y cuándo derivar.

BASES FISIOPATOLÓGICAS / GENÉTICA Y MECANISMOS

En el contexto del niño sano, la "fisiopatología" se traduce en la comprensión de la ontogenia, la biología del crecimiento normativo y los mecanismos epigenéticos que determinan la salud o la enfermedad. La atención primaria debe basarse en el paradigma del Origen de la Salud y la Enfermedad en el Desarrollo (DOHaD, por sus siglas en inglés), el cual postula que las exposiciones ambientales durante ventanas críticas del desarrollo (concepción, gestación y los primeros dos años de vida) inducen adaptaciones biológicas permanentes que modifican la susceptibilidad a enfermedades crónicas en la vida adulta.

Mecanismos Epigenéticos y Neuroplasticidad

El desarrollo infantil es el resultado de la interacción bidireccional entre el genoma y el ambiente. Durante la etapa fetal y de lactante, el cerebro experimenta una tasa masiva de neurogénesis, migración neuronal, sinaptogénesis (creación de hasta 1 millón de conexiones neuronales por segundo) y mielinización progresiva. Este proceso está gobernado por mecanismos epigenéticos, fundamentalmente la metilación del ADN y la modificación de histonas. La nutrición temprana (ej. lactancia materna, aporte adecuado de hierro, yodo y ácidos grasos poliinsaturados de cadena larga) proporciona los grupos metilo y los sustratos estructurales necesarios para el desarrollo del sistema nervioso central.

Por el contrario, el "estrés tóxico" (derivado de pobreza extrema, negligencia, abuso o depresión materna) provoca una hiperactivación crónica del eje hipotálamo-hipófisis-suprarrenal (HHS). La exposición sostenida al cortisol altera la arquitectura cerebral, inhibiendo la arborización dendrítica en la corteza prefrontal y el hipocampo (áreas de función ejecutiva y memoria) y causando hipertrofia de la amígdala (área de respuesta al miedo). Esto explica las bases biológicas de los trastornos conductuales y el fracaso escolar subsecuentes.

Crecimiento Somático y Variaciones Etarias

El crecimiento sigue trayectorias predecibles controladas genéticamente e influenciadas por el entorno endocrino y nutricional.

- **Lactante (0-2 años):** Crecimiento rápido, dependiente predominantemente de la nutrición y la insulina/IGF-1. Desaceleración fisiológica de la curva después de los 6 meses.
- **Preescolar y escolar:** Crecimiento estable y lineal (5-7 cm/año), dependiente de la hormona de crecimiento (GH) y la hormona tiroidea.
- **Adolescente:** Estirón puberal mediado por la interacción sinérgica entre la GH, el IGF-1 y los esteroides sexuales (estrógenos y andrógenos), que culmina con el cierre

epifisario.

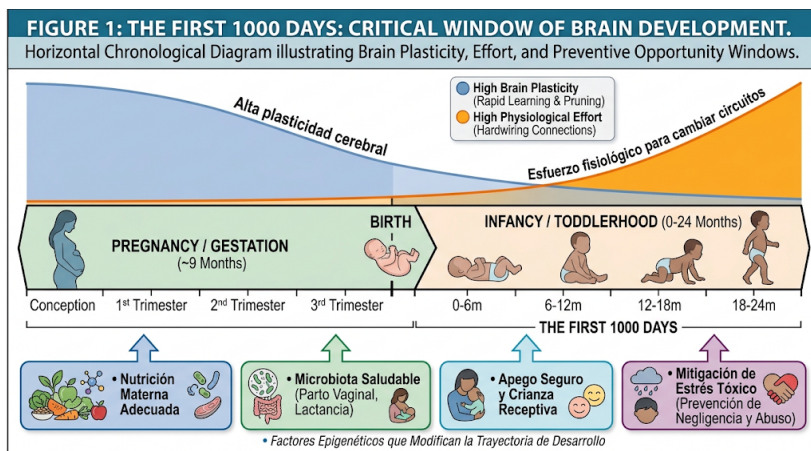


Diagrama cronológico horizontal que ilustra la ventana de los "Primeros 1000 días". A la izquierda, representación del feto (embarazo), avanzando hacia el lactante (0-24 meses). En la parte superior del eje del tiempo, mostrar curvas de "Alta plasticidad cerebral" (descendiendo con la edad) y "Esfuerzo fisiológico para cambiar circuitos" (ascendiendo con la edad). En la parte inferior, viñetas de factores epigenéticos (nutrición, microbiota, apego seguro vs. estrés tóxico) señalando hacia el eje de tiempo para demostrar las ventanas de oportunidad preventiva.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FENOTIPO

En la pediatría preventiva, el "fenotipo clínico" esperado es el progreso normal del neurodesarrollo, el crecimiento antropométrico y la adaptación psicosocial. El objetivo del pediatra es verificar este curso y estar alerta ante cualquier desviación o estancamiento, lo cual constituye una "bandera roja".

La historia natural del desarrollo psicomotor implica una progresión céfalo-caudal (sostén cefálico → sedestación → bipedestación) y de proximal a distal en la motricidad fina (prensión palmar → pinza fina). Paralelamente, el desarrollo del lenguaje transita del balbuceo a la construcción de oraciones complejas, y el aspecto socioemocional evoluciona desde la sonrisa social hasta la teoría de la mente y la socialización con pares.

La identificación temprana de desviaciones es crítica. Una bandera roja no es necesariamente un diagnóstico definitivo, pero es un mandato estricto para realizar tamizaje formal, evaluación ampliada o derivación oportuna, impidiendo el error común de la actitud expectante ("esperar y ver").

Tabla 2. Signos de alarma ("banderas rojas") por dominio y grupo etario para derivación temprana

Edad	Signo de Alarma (Derivación obligada / Tamizaje formal)
Cualquier edad	Pérdida de cualquier habilidad previamente adquirida (regresión); asimetría de movimientos; falta de respuesta al sonido.
2 meses	Falta de seguimiento visual; ausencia de sonrisa social; hipertonía o hipotonía severa.
4 meses	Ausencia de sostén cefálico; no se lleva objetos a la boca; pulgar atrapado persistente.
6 meses	No rola (gira) sobre sí mismo; no ríe a carcajadas; no alcanza objetos; hipertonía de extremidades.
9 meses	Ausencia de sedestación independiente; no balbucea ("mamama", "papapa"); falta de respuesta a su nombre; no pasa objetos de una mano a otra.
12 meses	No gatea o se arrastra asimétricamente; no bipedesta con apoyo; ausencia de señalamiento con el dedo (atención conjunta); no pronuncia ni una palabra.

15-18 meses	No camina de forma independiente; vocabulario menor a 3-5 palabras comprensibles; no imita acciones; contacto visual pobre.
24 meses	No corre; no formula frases de 2 palabras (ej. "dame agua"); incapacidad para seguir instrucciones simples de un paso; juego estereotipado o repetitivo.

La evaluación clínica debe integrar siempre las preocupaciones parentales, ya que tienen una alta sensibilidad para predecir patologías del desarrollo. La presentación de macrocefalia (> p97) cruzando percentiles, alteraciones fenotípicas sutiles (dismorfias faciales menores) o manchas café con leche múltiples asociadas a retraso del desarrollo exige sospecha de síndromes genéticos o neurocutáneos subyacentes.

DIAGNÓSTICO Y TAMIZAJE

La estrategia diagnóstica en el niño sano no busca patologías agudas, sino riesgos ocultos. Se basa en una anamnesis dirigida, un examen físico sistematizado e intervenciones de tamizaje validadas, ejecutadas en intervalos predefinidos.

Anamnesis Dirigida

La historia clínica debe actualizarse en cada visita:

- *Antecedentes pre/perinatales:* Edad gestacional, peso al nacer, complicaciones, serologías maternas.
- *Historia familiar:* Muertes súbitas, cardiopatías tempranas, enfermedades genéticas, consanguinidad.
- *Evaluación nutricional:* Tipo de lactancia, preparación de fórmula, inicio de alimentación complementaria, transición a dieta familiar.
- *Determinantes sociales:* Depresión materna posparto, inseguridad alimentaria, tabaquismo intra-domiciliario.

Examen Físico Sistematizado

Además del examen segmentario tradicional, el enfoque ambulatorio prioriza:

- **Antropometría:** Peso, talla/longitud, perímetro cefálico (hasta los 3 años), e IMC (a partir de los 2 años). Todos deben graficarse en curvas de la OMS o CDC. Un cruce descendente de dos carriles percentilares mayores indica fallo de medro.
- **Examen ocular:** Reflejo rojo bilateral (detección de cataratas, retinoblastoma o glaucoma congénito) y prueba de Hirschberg/Cover test para estrabismo.
- **Examen ortopédico:** Maniobras de Barlow y Ortolani (hasta los 3-4 meses) o limitación a la abducción para displasia del desarrollo de la cadera (DDC); evaluación de la columna (test de Adams) en adolescentes.
- **Examen neurológico y del desarrollo:** Tono, reflejos primitivos (y su desaparición), postura y observación directa de hitos mediante el juego en el consultorio.

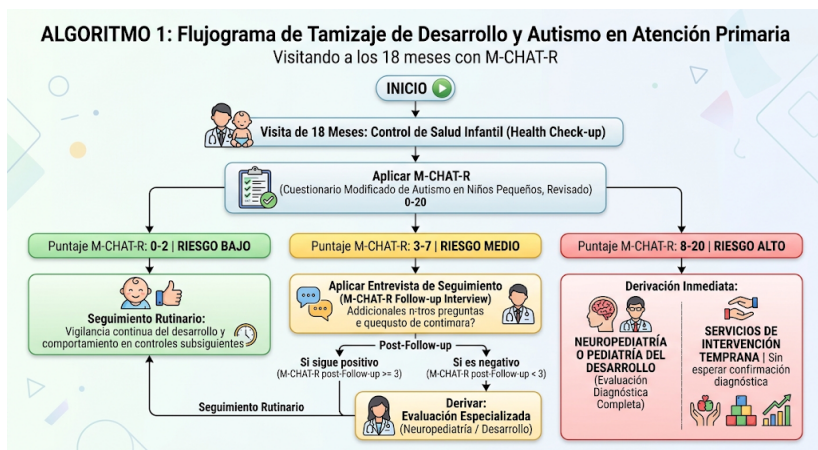
Estudios de Tamizaje

El tamizaje formal mediante herramientas estandarizadas es superior al juicio clínico aislado, el cual falla en detectar hasta un 30% de los retrasos sutiles.

Tabla 3. Programa de tamizaje recomendado en Atención Primaria

Prueba/ Instrumento	Edad de aplicación rutinaria	Población objetivo	Condición pesquisada
------------------------	------------------------------------	-----------------------	-------------------------

Tamiz metabólico ampliado	2-5 días de vida	Recién nacidos (Universal)	Errores innatos del metabolismo, hipotiroidismo
Emisiones otoacústicas (OAE) / PEATC	Antes del mes de vida	Recién nacidos (Universal)	Hipoacusia neurosensorial/ conductiva congénita
Tamizaje de desarrollo (ASQ-3 o PEDS)	9, 18, y 30 meses	Lactantes/ Preescolares (Universal)	Retraso global o específico del desarrollo
M-CHAT-R/F	18 y 24 meses	Lactantes (Universal)	Trastorno del Espectro Autista (TEA)
Hemoglobina o Hematocrito	12 meses	Lactantes (Universal)	Anemia ferropénica
Perfil lipídico	9-11 años y 17-21 años	Escolares/ Adolescentes (Universal)	Dislipidemia, hipercolesterolemia familiar
Tamizaje de depresión materna (EPDS)	1, 2, 4 y 6 meses del infante	Madres en posparto	Depresión posparto



Flujograma de tamizaje de desarrollo y autismo en Atención Primaria. Inicio → Visita de 18 meses → Aplicar M-CHAT-R. Bifurcación: Riesgo Bajo (0-2) → Seguimiento rutinario. Riesgo Medio (3-7) → Aplicar entrevista de seguimiento (Follow-up). Si sigue positivo → Derivar. Riesgo Alto (8-20) → Derivación inmediata a neuropediatría/desarrollo y derivación a intervención temprana sin esperar confirmación diagnóstica.

Tabla 4. Diagnóstico Diferencial del Retraso en el Neurodesarrollo

Entidad	Características Distintivas (Clínica/Historia)
Variante de la normalidad (Maduración lenta)	Curva de progresión lenta pero ascendente. Antecedente familiar similar. Sin signos de alarma ni regresión. Examen neurológico normal.
Parálisis Cerebral Infantil (PCI)	Antecedente de prematuridad extrema, asfisia o sepsis perinatal. Alteración del tono muscular (espasticidad, hipotonía), asimetría motora temprana, persistencia de reflejos primitivos.
Trastorno del Espectro Autista (TEA)	Fallas en reciprocidad social y comunicación (no señala, no contacto visual). Patrones restrictivos/repetitivos.

Discapacidad Intelectual (Retraso Global)	Retraso significativo (≥ 2 dominios, típicamente cognición y adaptación). Requiere evaluación genética (Cariotipo/Microarreglos).
Enfermedades Neurometabólicas/ Degenerativas	Regresión franca del desarrollo (pérdida de hitos), hepatoesplenomegalia, convulsiones, dismorfias.

MANEJO EN ATENCIÓN PRIMARIA Y TRATAMIENTO

El "manejo" del niño sano consiste fundamentalmente en la prevención activa, la suplementación farmacológica profiláctica y el establecimiento de un cronograma riguroso de seguimiento.

Intervenciones Farmacológicas Preventivas

La prevención de deficiencias nutricionales específicas que comprometen el crecimiento y el neurodesarrollo es responsabilidad del pediatra ambulatorio. Las dosis deben ajustarse rigurosamente al peso.

Tabla 5. Tratamiento profiláctico farmacológico en Atención Primaria

Intervención	Indicación / Población	Dosis Pediátrica	Vía	Observaciones / Duración
---------------------	-------------------------------	-------------------------	------------	---------------------------------

Vitamina D (Colecalciferol)	Todos los lactantes desde los primeros días de vida hasta el año (si LME o si reciben < 1 L/día de fórmula).	400 UI / día	VO	Mantener hasta los 12 meses, luego asegurar ingesta en dieta (600 UI/día en > 1 año).
Hierro elemental (Sulfato o polimaltosado férrico)	Profilaxis en lactantes a término con LME exclusiva a partir del 4º mes.	1 a 2 mg/kg/día	VO	Mantener hasta que la dieta complementaria cubra los requerimientos (aprox. 6-12 meses).
Hierro elemental	Profilaxis en prematuros.	2 a 4 mg/kg/día	VO	Iniciar al mes de vida. Dosis máxima profiláctica absoluta: 15 mg/día.
Flúor (Barniz)	Todos los niños con erupción del primer diente, aplicación tópica para prevención de caries.	Aplicación delgada	Tópico	Aplicar cada 3-6 meses en consultorio o por odontopediatría desde los 6 meses hasta los 5 años.

(LME = *Lactancia Materna Exclusiva*)

Manejo Multidisciplinario e Intervención Temprana

Cuando el tamizaje resulta alterado, el pediatra no debe retrasar el inicio del manejo no farmacológico esperando una cita con el subespecialista (neuropediatra, genetista). Todo niño menor de 3 años

con sospecha de retraso debe ser derivado simultáneamente a **Programas de Intervención Temprana** (terapia física, ocupacional, de lenguaje y estimulación neurosensorial). El consejo genético primario inicia en el consultorio al explicar a la familia la importancia de descartar causas orgánicas o hereditarias y justificando la derivación al genetista clínico cuando hay dismorfias, antecedentes familiares o consanguinidad.

Seguimiento Longitudinal en Atención Primaria

El cronograma de visitas sigue lineamientos internacionales adaptados a los ministerios de salud locales.

Tabla 6. Plan de seguimiento ambulatorio (Esquema simplificado)

Edad de la Visita	Objetivo Principal de Supervisión	Responsable
3-5 días (Recién nacido)	Evaluación de peso (pérdida fisiológica), ictericia, lactancia materna, resultados de tamiz neonatal.	Pediatra / Médico Familiar
1 y 2 meses	Curva ponderal, sostén cefálico, sonrisa social, inicio de vacunación. Riesgo de depresión materna.	Pediatra / Médico Familiar
4 y 6 meses	Habilidades motoras (rolado, sedestación), introducción de alimentación complementaria, prevención de asfixia.	Pediatra / Médico Familiar
9 meses	Tamizaje formal de desarrollo (ASQ), evaluación de la pinza fina, sedestación independiente.	Pediatra / Médico Familiar

12 meses	Tamizaje de anemia (Hb), transición a leche entera de vaca, bipedestación/marcha inicial.	Pediatra / Médico Familiar
15 y 18 meses	Tamizaje de autismo (M-CHAT), desarrollo del lenguaje explosivo, inicio de berrinches (crianza).	Pediatra / Médico Familiar
2 a 4 años (Anual)	Control de esfínteres, lenguaje estructurado, agudeza visual, preparación preescolar, IMC.	Pediatra / Médico General
5 a 10 años (Anual)	Rendimiento y ajuste escolar, evaluación de TDAH si aplica, dieta familiar, actividad física.	Pediatra / Médico General
11 a 21 años (Anual)	Estadios de Tanner, salud mental (tamizaje depresión/ansiedad), conductas de riesgo (alcohol, drogas, sexualidad).	Pediatra / Hebista

PREVENCIÓN Y EDUCACIÓN FAMILIAR

La orientación anticipatoria empodera a los padres para crear entornos seguros y propicios. Esta debe adaptarse a la edad, nivel cultural y recursos de la familia.

- **Prevención Primaria y Seguridad:** Enfatizar la prevención de síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL) indicando siempre la posición en decúbito supino para dormir, colchón firme y ausencia de objetos sueltos. Fomentar el uso de sillas de retención infantil en vehículos de manera obligatoria (orientación a contramarcha mínimo hasta los 2 años). Prevención de quemaduras (temperatura del agua, protectores solares) y prevención de asfixia por cuerpo extraño (evitar uvas enteras, frutos secos, salchichas

en menores de 4 años).

- **Nutrición y Metabolismo:** Apoyar la lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses y complementaria hasta los 2 años o más. Introducir alimentos potencialmente alergénicos (huevo, cacahuete) de manera temprana (alrededor de los 6 meses) para inducir tolerancia inmunológica, contrariamente a prácticas antiguas.
- **Higiene Digital y Salud Escolar:** La Academia Americana de Pediatría recomienda evitar completamente las pantallas en menores de 18-24 meses (excepto videollamadas con familiares), y limitar a máximo 1 hora diaria de contenido educativo de alta calidad entre los 2 y 5 años, siempre co-visualizado con los padres. En la edad escolar, promover rutinas de higiene del sueño, limitando pantallas 1-2 horas antes de dormir para no inhibir la secreción de melatonina.

ERRORES FRECUENTES EN ATENCIÓN PRIMARIA

La consulta de rutina puede caer en rutinas mecánicas o complacientes. Errores habituales en el primer nivel incluyen:

- **Error:** Adoptar la actitud de "ya hablará, los niños maduran a su propio ritmo" ante un retraso del lenguaje a los 18-24 meses.
Práctica correcta: Todo retraso del lenguaje (ej. < 5 palabras a los 18 meses, falta de frases de 2 palabras a los 24 meses) exige derivación a audiometría formal e intervención temprana (terapia de lenguaje) de manera inmediata.
- **Error:** No desvestir completamente al lactante y al preescolar durante el examen físico.
Práctica correcta: El paciente debe examinarse sin ropa (con respeto a su privacidad) para descartar asimetrías de pliegues, lesiones dermatológicas sospechosas (ej. manchas café con leche, neurofibromas) y evaluar correctamente el desarrollo puberal (Tanner) o deformidades espinales

(escoliosis).

- **Error:** Omitir el tamizaje estructurado de depresión posparto materna, considerando que excede el ámbito del "paciente pediátrico".

Práctica correcta: Utilizar escalas como EPDS (Escala de Edimburgo) en las visitas de 1, 2, 4 y 6 meses. La salud mental materna es el principal determinante del entorno de neurodesarrollo del lactante.

- **Error:** Indicar dosis arbitrarias de hierro o vitaminas, o en "gotas" estandarizadas sin calcular por peso.

Práctica correcta: Prescribir y enseñar a los padres a dosificar el medicamento estrictamente en miligramos por kilogramo de peso corporal, traducido a mililitros utilizando jeringas dosificadoras precisas.

- **Error:** Esperar la confirmación diagnóstica especializada para iniciar terapias de estimulación ante la sospecha de TEA o parálisis cerebral.

Práctica correcta: La derivación a servicios de neurorehabilitación e intervención temprana se realiza con base en la sospecha clínica inicial para aprovechar las ventanas de neuroplasticidad máxima.

PUNTOS CLAVE / RESUMEN

- La supervisión de la salud es un proceso proactivo, fundamentado en la prevención y en la optimización del desarrollo físico, cognitivo y psicosocial del niño en el contexto de su familia.
- Los "primeros 1000 días" de vida constituyen la principal ventana de oportunidad terapéutica, mediada por mecanismos de plasticidad neuronal y programación epigenética.
- El tamizaje estandarizado (desarrollo global y espectro autista) en visitas clave (9, 18, 24 y 30 meses) detecta

significativamente más alteraciones que la sola impresión clínica ("ojo clínico").

- La suplementación profiláctica temprana y precisa (Vitamina D desde el nacimiento y Hierro en lactantes de riesgo o LME a partir del 4º mes) previene morbilidad ósea y neurológica irreversible a largo plazo.
- Todo lactante o preescolar con "banderas rojas", particularmente la pérdida de habilidades previamente adquiridas o la falta de hitos clave sociocomunicativos, debe derivarse de inmediato a especialidad e intervención temprana, evitando el retraso diagnóstico ("wait and see").

BIBLIOGRAFÍA

1. Hagan JF, Shaw JS, Duncan PM, editores. *Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents*. 4ta ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2022.
2. Lipkin PH, Macias MM, Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Promoting Optimal Development: Identifying Infants and Young Children with Developmental Disorders Through Developmental Surveillance and Screening. *Pediatrics*. 2020 Ene;145(1):e20193449.
3. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020 Ene;145(1):e20193447.
4. US Preventive Services Task Force, Davidson KW, Barry MJ, et al. Screening for Hearing Loss in Older Adults: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*. 2021 Mar;325(12):1196-1201. [Nota: Aunque este se orienta a adultos en 2021, la USPSTF reafirma el tamizaje universal de pérdida auditiva en recién nacidos en sus recomendaciones pediátricas vigentes de prevención primaria].

5. Organización Mundial de la Salud (OMS). *Directrices de la OMS sobre actividad física, comportamiento sedentario y sueño para niños menores de 5 años*. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2020.
6. Baker RD, Greer FR, Committee on Nutrition American Academy of Pediatrics. Diagnosis and prevention of iron deficiency and iron-deficiency anemia in infants and young children (0-3 years of age). *Pediatrics*. 2021 [Actualización/ Reafirmación de política clínica].
7. Goldenring JM, Rosen DS. Getting into adolescent heads: An essential update. *Contemp Pediatr*. 2020;21(1):64-90. (Adaptaciones recientes de la entrevista psicosocial HEADSS en atención primaria).
8. Munzer TG, Adesko C, Appugliese DP, et al. Digital Media Modalities and Parent-Child Interaction in Young Children. *JAMA Pediatr*. 2021 Sep 1;175(9):980-982.
9. Drouin O, McMillen A, O'Connor K. Integrating Epigenetics and DOHaD Concepts in Pediatric Primary Care. *Pediatrics*. 2022;149(4):e2021054320.
10. American Academy of Pediatrics, Committee on Practice and Ambulatory Medicine. *AAP Schedule of Well-Child Care Visits*. Reafirmado y actualizado anualmente. Disponible y publicado en 2023. *Pediatrics*. 2023;151(3):e2023061214.
11. World Health Organization (WHO). *Nurturing care for early childhood development: a framework for helping children survive and thrive to transform health and human potential*. Re-edición operativa OMS/UNICEF; 2021.
12. Harlor AD, Bower C, Committee on Practice and Ambulatory Medicine. Clinical Report—Hearing Assessment in Infants and Children: Beyond Neonatal Screening. *Pediatrics*. 2022;150(1):e2022057997.

Patología Cardiovascular en la Infancia: Detección y Manejo en Atención Primaria

Ileana Tahis Moromenacho Solis

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades cardiovasculares en la edad pediátrica representan un desafío diagnóstico, terapéutico y humano de enorme magnitud para el médico de atención primaria. A diferencia de la población adulta, donde predomina la patología isquémica, degenerativa y aterosclerótica, en la infancia el espectro clínico está dominado por las cardiopatías congénitas (CC) y, de manera creciente en las últimas décadas, por factores de riesgo cardiovascular adquiridos tempranamente.

Las CC constituyen las malformaciones congénitas más frecuentes a nivel mundial, con una prevalencia global estimada y sostenida de 8 a 10 casos por cada 1,000 nacidos vivos. En el contexto de América Latina, esta cifra se traduce en decenas de miles de niños que nacen anualmente con defectos estructurales del corazón. De estos, aproximadamente una cuarta parte corresponderá a cardiopatías congénitas críticas (CCC). Estas últimas son lesiones que comprometen la vida de forma inminente y requieren intervención quirúrgica, cateterismo o soporte farmacológico avanzado durante el primer año de vida, frecuentemente durante el mismísimo período neonatal.

El rol del médico general, el médico familiar y el pediatra de primer contacto ha evolucionado profundamente. Históricamente, la tarea se limitaba a la auscultación y detección del clásico "soplo cardíaco". Hoy, el enfoque es preventivo, longitudinal e integral. Por un lado, los avances vertiginosos en las técnicas quirúrgicas, la circulación extracorpórea y los cuidados intensivos neonatales han generado una creciente población de niños y adolescentes con cardiopatías

operadas o paliadas que regresan a su comunidad. Estos pacientes acuden al centro de salud para su seguimiento habitual, requiriendo un profesional altamente capacitado para supervisar su neurodesarrollo, optimizar su estado nutricional y prevenir enfermedades intercurrentes.

Por otro lado, la transición epidemiológica y la epidemia de obesidad infantil en la región latinoamericana han desencadenado un aumento alarmante en la incidencia de patologías que antes se consideraban exclusivas de la adultez. La hipertensión arterial esencial, las dislipidemias, el síndrome metabólico y la resistencia a la insulina en preescolares y escolares son realidades cotidianas en el consultorio de atención primaria. Estas condiciones demandan un tamizaje activo, un abordaje temprano y estrategias de modificación de estilo de vida desde la consulta externa, mucho antes de que el daño endotelial sea irreversible.

El impacto de las patologías cardiovasculares en la calidad de vida, el desarrollo cognitivo y el pronóstico a largo plazo del paciente pediátrico es profundo. Un diagnóstico tardío de una coartación de aorta, la falta de detección de una crisis de cianosis incipiente o el manejo inadecuado de una insuficiencia cardíaca descompensada incrementan exponencialmente la morbilidad y las secuelas neurológicas.

Por ello, el clínico de atención primaria debe poseer un alto índice de sospecha. La consulta de supervisión de salud (control de niño sano) es el escenario ideal para la detección temprana. Es en este espacio, a través de una anamnesis exhaustiva, un examen físico minucioso (que jamás debe omitir la palpación de pulsos femorales) y la educación empática a la familia, donde verdaderamente se ejerce el mayor impacto en la salud pública infantil.

DEFINICIONES Y CONCEPTOS CLAVE

Para estandarizar el abordaje en el consultorio y facilitar la comunicación fluida con los niveles de subespecialidad (cardiología, genética, cuidados intensivos), es imperativo dominar la terminología

clínica vigente, alineada con los estándares internacionales de la CIE-11 y consensos de cardiología pediátrica.

Término Clínico	Definición y Criterios Diagnósticos
Cardiopatía Congénita (CC)	Anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos intratorácicos, presente desde la etapa fetal, que genera una repercusión real o potencial en la función cardiovascular tras el nacimiento. Se dividen en acianógenas y cianógenas.
Cardiopatía Congénita Crítica (CCC)	Subgrupo de CC de alta letalidad que requiere cirugía o intervención percutánea ineludible durante los primeros 28 días de vida para la supervivencia. Suelen ser ductus-dependientes (ej. Síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo, atresia pulmonar).
Soplo Inocente (Funcional)	Ruido cardíaco originado por la turbulencia fisiológica del flujo sanguíneo en un corazón estructuralmente y hemodinámicamente normal. Son exclusivamente sistólicos (nunca diastólicos), de baja intensidad (grado I-II/VI), musicales, de corta duración, asintomáticos y cambian con la postura (disminuyen en bipedestación).
Soplo Patológico	Ruido cardíaco directamente asociado a anomalías anatómicas. Criterios clínicos de alarma que lo definen: soplo diastólico, pansistólico, intensidad grado $\geq$ III/VI, presencia de frémito táctil, clics agregados, o asociación a síntomas clínicos como cianosis, taquipnea o falla de medro.

Insuficiencia Cardíaca Pediátrica	Síndrome clínico complejo en el cual el corazón es incapaz de bombear un gasto cardíaco adecuado para satisfacer las demandas metabólicas y de crecimiento del organismo infantil, o solo lo logra a expensas de presiones de llenado venoso anormalmente elevadas.
Hipertensión Arterial (HTA) Pediátrica	(Según lineamientos AAP): En niños < 13 años: Presión Arterial sistólica y/o diastólica $\geq$ percentil 95 para edad, sexo y talla, confirmada en $\geq$ 3 ocasiones distintas. En niños $\geq$ 13 años: PA $\geq$ 130/80 mmHg, asimilándose a los umbrales diagnósticos del adulto.

BASES FISIOPATOLÓGICAS, GENÉTICA Y MECANISMOS

La fisiopatología cardiovascular en la edad pediátrica difiere radicalmente de la del adulto. Está estrechamente condicionada por la maduración del miocardio, el desarrollo del lecho vascular pulmonar y, de manera crítica, por la transición fisiológica de la circulación fetal a la neonatal que ocurre en las primeras horas y semanas de vida.

Bases Hemodinámicas y Mecanismos de Falla Cardíaca

En la vida intrauterina, los pulmones están colapsados y la resistencia vascular pulmonar es alta. La sangre oxigenada de la placenta llega al corazón y evita los pulmones pasando a través del foramen oval y el ductus arterioso. En el neonato sano, el inicio de la respiración expande los pulmones, cae la resistencia pulmonar y ocurren el cierre anatómico y funcional de estas estructuras. Este proceso de transición suele desenmascarar malformaciones que pasaban desapercibidas en el útero.

Las consecuencias hemodinámicas se agrupan en tres grandes mecanismos que el médico de atención primaria debe comprender:

Cortocircuitos (Shunts) de Izquierda a Derecha:

Lesiones como la comunicación interventricular (CIV), la comunicación interauricular (CIA) o el ductus arterioso persistente (DAP) generan un paso anómalo de sangre oxigenada desde las cavidades izquierdas (de mayor presión) hacia las derechas (de menor presión). Esto produce una sobrecarga masiva de volumen en la circulación pulmonar. El hiperflujo pulmonar desencadena edema intersticial, que clínicamente se manifiesta como taquipnea persistente, tirajes, sibilancias y dificultad respiratoria. Este esfuerzo respiratorio crónico incrementa severamente el gasto calórico del lactante, llevándolo a la falla de medro (retraso severo del crecimiento).

Cortocircuitos de Derecha a Izquierda:

Ocurren cuando existen obstrucciones severas en el corazón derecho (como en la Tetralogía de Fallot con estenosis pulmonar severa). Las altas presiones obligan a la sangre venosa desoxigenada a evadir los pulmones y pasar directamente al sistema sistémico a través de un defecto septal. Esto origina cianosis central (saturación de oxígeno baja sistemática) que no revierte clínicamente con la administración de oxígeno suplementario al 100%, un concepto diagnóstico crucial conocido como "prueba de hiperoxia fallida".

Lesiones Obstructivas del Corazón Izquierdo:

Defectos como la coartación de aorta o la estenosis aórtica crítica generan una sobrecarga de presión extrema en el ventrículo izquierdo. Durante los primeros días de vida, el flujo sistémico puede depender del ductus arterioso permeable (flujo de derecha a izquierda hacia la aorta descendente). Cuando el ductus arterioso se cierra naturalmente entre el segundo y el quinto día de vida, la perfusión sistémica cae drásticamente. Esto precipita un shock cardiogénico neonatal de instauración rápida, acidosis metabólica severa, colapso circulatorio periférico y muerte si no se instaura tratamiento con prostaglandinas.

Fundamento del Tamizaje Cardiovascular Neonatal

El tamizaje cardiovascular temprano mediante oximetría de pulso se fundamenta en estas bases hemodinámicas. En los neonatos con circulación en paralelo o mezcla obligatoria de sangre, existirá una hipoxemia subclínica. Esta hipoxemia se detecta midiendo la saturación preductal (mano derecha, irrigada antes del ductus) y posductal (cualquier pie, irrigado después del ductus). Una asimetría significativa (mayor al 3%) o una disminución global por debajo del 90% evidencian el problema horas o días antes de que la cianosis sea visible al ojo humano, previniendo el colapso circulatorio súbito en el domicilio del paciente.

Bases Genéticas y Síndromes Asociados

Desde el punto de vista de la genética clínica, el pediatra debe recordar que entre el 30% y el 40% de las cardiopatías congénitas no son defectos aislados, sino que forman parte de síndromes genéticos, microdeleciones o anomalías cromosómicas. Conocer la correlación genotipo-fenotipo es indispensable para anticipar complicaciones sistémicas desde la consulta ambulatoria:

- **Trisomía 21 (Síndrome de Down):** Afecta aproximadamente al 50% de estos pacientes. El defecto del canal auriculoventricular (CAV) completo y la CIV son las lesiones predominantes. Dado el alto riesgo, *todo* neonato con Síndrome de Down, incluso si está completamente asintomático y sin soplos audibles, requiere un ecocardiograma confirmatorio en el primer mes de vida.
- **Síndrome de microdelección 22q11.2 (Síndrome de DiGeorge):** Presenta herencia autosómica dominante, aunque la inmensa mayoría (90%) son mutaciones *de novo*. Clásicamente se asocia a anomalías conotruncuales complejas, como la Tetralogía de Fallot, el tronco arterioso y la interrupción del arco aórtico. Además, el médico ambulatorio debe vigilar la hipocalcemia (por hipoplasia paratiroidea) y la inmunodeficiencia celular.

- **Síndrome de Turner (Monosomía 45,X):** Conlleva una altísima incidencia de lesiones obstructivas del corazón izquierdo, siendo clásicas la válvula aórtica bicúspide y la coartación de aorta. Estas niñas requieren control estricto de presión arterial en ambos brazos en sus visitas regulares.
- **Síndrome de Marfan (Mutación del gen FBN1 en el cromosoma 15q21.1):** Trastorno del tejido conectivo con patrón de herencia autosómico dominante que predispone a la dilatación progresiva, silente y aneurismática de la raíz aórtica, así como al prolapso severo de la válvula mitral. Requiere seguimiento ecocardiográfico anual estricto para prevenir la disección aórtica, una causa evitable y catastrófica de muerte súbita en adolescentes.

FIGURA 1: Diagrama esquemático de flujos hemodinámicos pediátricos.

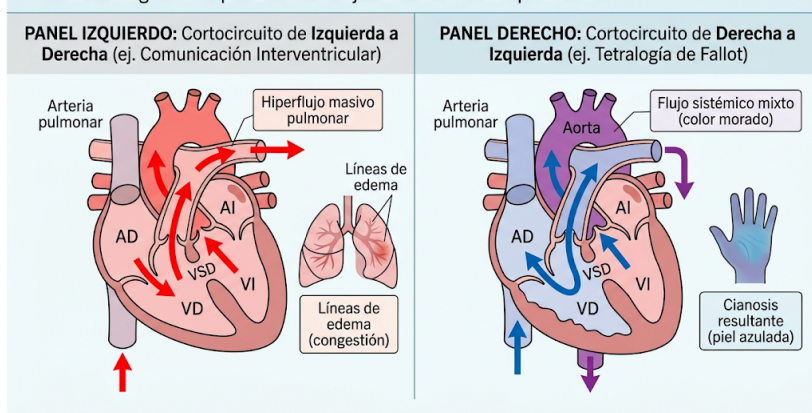


Diagrama esquemático de flujos hemodinámicos pediátricos. El diseño gráfico debe estar dividido en dos paneles, ilustrando dos siluetas cardíacas esquemáticas simplificadas para fines educativos.

El **PANEL IZQUIERDO** debe ilustrar un "Cortocircuito de Izquierda a Derecha (ej. Comunicación Interventricular)", con flechas gruesas (color rojo oxigenado) pasando del ventrículo izquierdo al derecho, y flechas hacia la arteria pulmonar indicando el hiperflujo masivo hacia los pulmones. Los pulmones deben tener signos gráficos de congestión (líneas de edema).

El **PANEL DERECHO** debe ilustrar un "Cortocircuito de Derecha a Izquierda (ej. Tetralogía de Fallot)", mostrando una obstrucción anatómica clara en el tracto de salida pulmonar y flechas indicando el paso de sangre venosa desoxigenada (azul) a través de un defecto septal hacia la aorta (roja), dando como resultado un flujo

sistémico mixto (color morado). Se debe incluir un ícono periférico (un pie o una mano) de color azul para representar la cianosis resultante.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FENOTIPO

La expresión clínica de la patología cardiovascular infantil es profundamente evolutiva y dependiente de la edad. El médico de primer nivel cometería un error de juicio diagnóstico grave si espera encontrar en el consultorio los síntomas clásicos de la insuficiencia cardíaca del adulto (como la ortopnea, la disnea paroxística nocturna, el edema con fóvea severo en miembros inferiores o el dolor torácico opresivo irradiado) en la población pediátrica.

Etapas Neonatal (0 a 28 días)

Durante esta etapa, el paciente se encuentra en su ventana de máxima vulnerabilidad fisiológica. Como se mencionó, las cardiopatías ductus-dependientes suelen debutar de manera repentina y catastrófica como un shock súbito de origen inexplicable cuando el ductus se cierra de forma natural entre el segundo y quinto día de vida.

El motivo de consulta aguda incluirá signos de bajo gasto cardíaco. Las manifestaciones de alarma absoluta incluyen cianosis central (observable en labios, mucosa oral, lengua) que típicamente empeora con el llanto en lesiones obstructivas derechas, palidez terrosa y moteada (cutis marmorata patológico), pulsos femorales filiformes o completamente ausentes a la palpación, un llenado capilar periférico prolongado marcadamente superior a 3 segundos, pausas apnéicas y letargia neurológica severa. Es vital recordar como dogma clínico que **la ausencia de un soplo audible no descarta en absoluto una cardiopatía estructural grave**, ya que en situaciones de shock el flujo sanguíneo no tiene la velocidad suficiente para generar turbulencia audible.

Lactantes (1 mes a 2 años)

En este grupo etario, el cuadro clínico está dominado por la insuficiencia cardíaca congestiva crónica y larvada, usualmente

secundaria a cortocircuitos de izquierda a derecha con hiperflujo pulmonar (como una CIV amplia, un DAP grande o un canal AV).

En la consulta ambulatoria de atención primaria, el interrogatorio revelará sutiles pero progresivos problemas. Los padres reportarán "dificultad alimentaria": las tomas de leche son extremadamente prolongadas (mayores a 30-40 minutos), el bebé rechaza el seno materno por fatiga extrema o hace pausas continuas para intentar recuperar el aliento. Un signo clínico cardinal y sumamente específico a esta edad es la **diaforesis** (sudoración profusa) exclusiva de la cabeza, frente y cuello que ocurre *solo* durante la succión, mediada por un exceso de tono del sistema nervioso simpático como mecanismo compensatorio.

Físicamente, el lactante presenta una franca falla de medro, estancándose primero y de forma dramática en la curva de peso, y posteriormente afectando la curva de talla. A nivel respiratorio, muestran taquipnea constante en reposo (>50-60 respiraciones por minuto), tirajes intercostales, y frecuentemente episodios de sibilancias recurrentes, que a menudo son diagnosticados erróneamente en urgencias como episodios de "asma del lactante" o bronquiolitis a repetición (asma cardíaca por edema peribronquial). En la palpación abdominal detallada, la hepatomegalia (hígado palpable a más de 3 cm por debajo del reborde costal derecho) es el signo más fidedigno y consistente de congestión venosa sistémica.

Preescolares y Escolares

A partir de los 3 años, los motivos de consulta cardiovascular en atención primaria suelen ser más sutiles y se detectan predominantemente en los controles de salud (visitas de niño sano). Pueden presentar una ganancia ponderal limítrofe o consultar por fatiga desproporcionada durante el juego recreativo (el niño se sienta a descansar mientras sus pares de la misma edad siguen corriendo sin dificultad).

En esta edad es el momento cumbre para la detección incidental de soplos cardíacos. Asimismo, es la etapa de inicio de despistaje de la

hipertensión arterial pediátrica, frecuentemente asociada a sobrepeso u obesidad en nuestro medio epidemiológico.

En preescolares (menores de 5 años), el médico de primer contacto debe estar alerta a la aparición de la **Enfermedad de Kawasaki**. Esta vasculitis aguda se presenta clásicamente con fiebre alta prolongada y refractaria de más de 5 días de evolución, exantema polimorfo tronco-extremidades, adenopatía cervical (usualmente unilateral >1.5 cm), inyección conjuntival bilateral (ojos rojos sin exudado purulento), eritema y fisuras en los labios (lengua en fresa), y edema/descamación en manos y pies. Su detección ambulatoria y derivación temprana es crítica por el alto riesgo de desarrollar aneurismas coronarios mortales.

Adolescentes

Durante la pubertad y adolescencia, la ansiedad del paciente, los cambios hormonales y el incremento de la actividad deportiva competitiva modifican la presentación. Los motivos de consulta ambulatoria cardiológica más frecuentes son síncope, palpitaciones percibidas y dolor torácico.

Si bien es cierto que más del 95% del dolor torácico pediátrico ambulatorio es idiopático o de origen musculoesquelético de la pared torácica (como la costochondritis), el pediatra debe encender las alarmas si el dolor ocurre de manera opresiva *estrictamente durante el esfuerzo físico máximo*. De igual manera, un síncope asociado directamente al ejercicio (el adolescente se desploma mientras corre o nada) es una **bandera roja absoluta** que exige suspensión inmediata de la actividad deportiva y derivación urgente, ya que puede ser el debut de una miocardiopatía hipertrófica, anomalías coronarias congénitas o síndromes arritmogénicos (QT largo).

Grupo Etario	Manifestaciones Clínicas Habituales en Consultorio	Signos de Alarma (Banderas Rojas) para Derivación Inmediata
--------------	--	---

Neonato (0-28 d)	Soplo sistólico leve en paciente asintomático, acrocianosis (coloración azulada de manos y pies, fisiológica).	Cianosis central persistente, pulsos femorales ausentes o asimétricos, dificultad respiratoria severa, rechazo total al alimento, estado letárgico o flacidez.
Lactante (1m-2a)	Sudoración cefálica localizada durante las tomas, infecciones de vías respiratorias bajas recurrentes, estancamiento en la curva de peso.	Hepatomegalia >3 cm por debajo del reborde costal, taquipnea sostenida en reposo con tirajes subcostales, cianosis desencadenada por el llanto intenso, crisis de hipoxia (hiperapnea y cianosis oscura súbita).
Escolar (3-11a)	Soplo detectado en evaluación médica rutinaria escolar, palpitaciones esporádicas autolimitadas, menor tolerancia al ejercicio.	Hipertensión arterial comprobada y persistente en etapa 2, disnea de esfuerzo que limita significativamente la escolaridad y el juego libre, soplos diastólicos de cualquier intensidad.
Adolescente (12-18a)	Síncope de características vasovagales (ocurre tras bipedestación prolongada, calor, dolor, con pródromos visuales), dolor torácico en reposo y a la palpación.	Síncope repentino <i>durante</i> el clímax de la práctica deportiva, dolor torácico de tipo anginoso inducido por esfuerzo intenso, palpitaciones asociadas a mareo intenso o compromiso hemodinámico.

DIAGNÓSTICO Y TAMIZAJE

El pilar del diagnóstico temprano y certero en atención primaria no depende de disponer de tecnología hospitalaria de alto costo, sino de

la aplicación de cribado universal metódico y de una semiología clínica rigurosa e implacable.

Anamnesis Dirigida y Examen Físico Sistematizado

Todo abordaje inicia con una anamnesis exhaustiva orientada al riesgo cardiovascular. En el consultorio, se debe interrogar minuciosamente sobre antecedentes familiares de cardiopatías estructurales congénitas (hermanos o padres afectados), historia de muerte súbita inexplicada en familiares menores de 50 años (incluyendo accidentes automovilísticos inexplicables o ahogamientos de buenos nadadores), consanguinidad de los padres y antecedentes obstétricos maternos. Entre estos últimos, destacan la infección por rubéola en el primer trimestre, el uso materno de medicamentos teratógenos (anticonvulsivantes, consumo de litio, inhibidores de la recaptación de serotonina), el tabaquismo y el descontrol glucémico en la diabetes pregestacional.

El examen físico debe ser escrupulosamente sistematizado y completo, con el paciente tranquilo (idealmente en el regazo de la madre si es lactante). Es un imperativo clínico innegociable la **palpación de los pulsos femorales de forma bilateral y simultánea a los pulsos radiales o braquiales** en todos los controles del primer año de vida. Una disparidad evidente en la amplitud, o un claro retraso radio-femoral, sugiere fuertemente una coartación de aorta, cuyo diagnóstico temprano salva vidas.

La auscultación cardíaca debe realizarse en un ambiente de consultorio silencioso, evaluando los cuatro focos valvulares principales y precisando el momento en el ciclo cardíaco (sístole versus diástole). Se debe clasificar la intensidad (grados I a VI de la escala de Levine), determinar la irradiación acústica (hacia la axila, el dorso interescapular o el cuello) y evaluar obligatoriamente las modificaciones del sonido con cambios de postura (decúbito supino, sedestación, bipedestación), maniobras que ayudan enormemente a distinguir clínicamente los soplos inocentes benignos de los soplos patológicos.

Estudios de Tamizaje en Atención Primaria

Los programas de tamizaje estructurados y estandarizados constituyen la principal y más costo-efectiva herramienta preventiva del médico de primer nivel de atención. Su aplicación rutinaria no debe depender del síntoma, sino de la edad del paciente.

Prueba de Tamizaje	Edad de Aplicación Obligatoria	Población Objetivo	Justificación, Parámetros Fisiológicos y Criterios	Referencia/ Guía
Oximetría de pulso (Tamiz Cardíaco Neonatal)	Exclusivamente entre las 24 y 48 horas de vida (no antes)	Todos los recién nacidos aparentemente sanos antes del alta	Detección de CC críticas antes del colapso ambulatorio. Es positivo (patológico) si: SpO ₂ es <90% en cualquier medición, o <95% en ambas extremidades en tres tomas consecutivas, o hay una diferencia >3% entre mano derecha y pie.	AAP / AHA
Toma de Presión Arterial (PA) Anual	A partir de los 3 años de edad cronológica	Toda la población pediátrica, sana o enferma	Detección de HTA esencial metabólica y secundaria (renal, renovascular). Es vital usar un manguito cuyo ancho cubra el 40% del brazo y el largo abarque el 80-100% de la circunferencia.	AAP

Presión Arterial Temprana	En cada control pediátrico (< 3 años)	Población específica con factores de riesgo	Aplicable en historia de prematuridad extrema, antecedente de cateterismo umbilical neonatal, patología urológica renal conocida, o cardiopatía congénita documentada.	AAP / NHL BI
Perfil Lipídico Universal (Colesterol total, LDL, HDL, Triglicéridos)	Una vez entre los 9-11 años, y nuevamente entre los 17-21 años	Toda la población pediátrica, independientemente del IMC	Identificación temprana de hipercolesterolemia familiar genética y despistaje de dislipidemia adquirida silente por malos hábitos dietéticos, base de la aterosclerosis adulta.	NHL BI / AAP

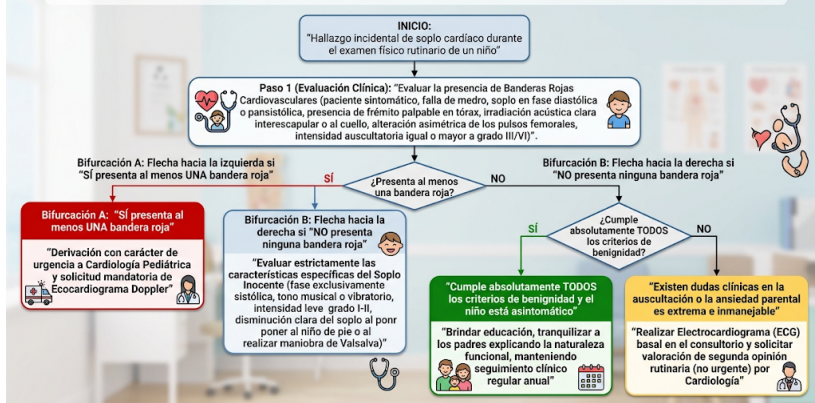
Diagnóstico Diferencial

El manejo de los motivos de consulta más frecuentes y alarmantes para los padres (dolor de pecho y desmayos) exige un sólido diagnóstico diferencial. El médico de familia debe discernir para no saturar al cardiólogo pediatra con derivaciones innecesarias, pero a la vez, no debe subestimar jamás condiciones letales que se ocultan tras síntomas comunes.

Sistema Corporal Afectado	Diagnóstico Diferencial del Dolor Torácico Infantil	Diagnóstico Diferencial del Síncope Infantil
Cardiovascular (Alto Riesgo y Potencialmente Letal)	Pericarditis aguda, Miocarditis viral, Anomalia congénita de origen de las arterias coronarias, Miocardiopatía Hipertrofica obstructiva.	Arritmias ventriculares malignas (Síndrome de QT largo, Síndrome de Brugada, WPW), Miocardiopatía hipertrofica, Estenosis aórtica valvular severa.
Sistema Respiratorio	Broncoespasmo inducido por el ejercicio severo, Neumonía basal silente, Neumotórax espontáneo en adolescentes altos y delgados.	Espasmo del sollozo pálido o cianótico severo (típico en niños menores de 3 años), Hipertensión arterial pulmonar progresiva no diagnosticada.
Sistema Gastrointestinal	Reflujo gastroesofágico ácido severo, Espasmo esofágico difuso, Gastritis aguda, Úlcera péptica.	No aplica de forma directa; la deshidratación por vómitos prolongados puede generar hipovolemia secundaria.

Sistema Musculoesquelético y Entidades Benignas	Costocondritis (Síndrome de Tietze), Síndrome de captura precordial (dolor punzante fugaz de Texidor al respirar profundo), Traumatismo local directo en pared torácica.	Síncope vasovagal (neurocardiogénico clásico, desencadenado por bipedestación, miedo, dolor, extracción de sangre), Hipotensión ortostática transitoria.
Condiciones Psicógenas / Conductuales	Trastorno de pánico agudo, Cuadros de ansiedad generalizada y somatización.	Episodios de hiperventilación aguda que generan alcalosis respiratoria, Pseudosíncope de origen puramente psicógeno (simulación o conversión).

ALGORITMO 1: "Abordaje Secuencial del Soplo Cardíaco en el Consultorio Pediátrico"



"Abordaje Secuencial del Soplo Cardíaco en el Consultorio Pediátrico".

Descripción para el diseñador: Flujograma vertical paso a paso.

Inicio: "Hallazgo incidental de soplo cardíaco durante el examen físico rutinario de un niño".

Paso 1 (Evaluación Clínica): "Evaluar la presencia de Banderas Rojas Cardiovasculares (paciente sintomático, falla de medro, soplo en fase diastólica o pansistólica, presencia de frémito palpable en tórax, irradiación acústica clara interescapular o al cuello, alteración asimétrica de los pulsos femorales, intensidad auscultatoria igual o mayor a grado III/VI)".

Bifurcación A: Flecha hacia la izquierda si "¿Si presenta al menos UNA bandera roja" → Cuadro rojo de acción: "Derivación con carácter de urgencia a Cardiología Pediátrica y solicitud mandatoria de Ecocardiograma Doppler".

Bifurcación B: Flecha hacia la derecha si "¿NO presenta ninguna bandera roja" → Cuadro de reevaluación: "Evaluar estrictamente las características específicas del Soplo Inocente (fase exclusivamente sistólica, tono musical o vibratorio, intensidad leve grado I-II, disminución clara del soplo al poner al niño de pie o al realizar maniobra de Valsalva)".

Sub-bifurcación Final: Flecha hacia abajo si "Cumple absolutamente TODOS los criterios de benignidad y el niño está asintomático" → Cuadro verde de acción: "Brindar educación, tranquilizar a los padres explicando la naturaleza funcional, manteniendo seguimiento clínico regular anual". Flecha hacia el lado si "Existen dudas clínicas en la auscultación o la ansiedad parental es extrema e inmanejable" → Cuadro amarillo de acción: "Realizar Electrocardiograma (ECG) basal en el consultorio y solicitar valoración de segunda opinión rutinaria (no urgente) por Cardiología."

MANEJO EN ATENCIÓN PRIMARIA Y TRATAMIENTO

Es incuestionable que el tratamiento correctivo definitivo de la anatomía cardíaca congénita anómala es jurisdicción exclusiva de la cirugía cardiovascular o del intervencionismo hemodinámico. Sin embargo, el médico de atención primaria tiene responsabilidades ineludibles que dictan el pronóstico del paciente pediátrico. Estas incluyen la estabilización inicial farmacológica, el manejo a largo

plazo de los factores de riesgo modificables, el seguimiento compartido (shared care) de los pacientes posquirúrgicos en su comunidad y la optimización integral del estado de salud del niño.

Tratamiento Médico Inicial de la Insuficiencia Cardíaca (Manejo Previo a Cirugía)

En casos de lactantes con insuficiencia cardíaca congestiva de leve a moderada, secundaria a grandes cortocircuitos (ej. CIV no restrictiva o canal auriculoventricular) que presentan falla de medro y están en lista de espera para cirugía correctiva o esperando el cierre espontáneo, el manejo anticongestivo ambulatorio es vital. Este abordaje farmacológico inicial se instaura casi siempre de forma conjunta o guiada por cardiología, pero la titulación de la dosis según el peso, la supervisión meticulosa de la adherencia terapéutica, la evaluación clínica de la respuesta y la prescripción recurrente (recetas) recaen pesadamente en el primer nivel de atención.

Fármaco Específico	Clase / Mecanismo de Acción Fisiopatológico	Dosis Pediátrica Recomendada (Vía Oral)	Intervalo, Monitoreo y Consideraciones Clínicas
Furosemina	Diurético de asa (inhibe cotransportador Na-K-2Cl). Disminuye velozmente la precarga y el edema pulmonar.	Inicial: 1 a 2 mg/kg/dosis. (Dosis máxima diaria absoluta: 6 mg/kg/día o 40 mg/dosis absolutos en pediatría mayor).	Administrar cada 12 a 24 horas. Exige monitorización periódica de potasio sérico por alto riesgo de hipopotasemia severa, alcalosis metabólica y deshidratación celular.

Espironolactona	Diurético ahorrador de potasio (antagonista de receptores de aldosterona).	Inicial: 1 a 3.3 mg/kg/día. (Dosis máxima absoluta recomendada: 100 mg/día).	Administrar cada 12 a 24 horas. Posee un efecto diurético leve, se utiliza casi siempre en combinación estratégica con Furosemida exclusivamente para contrarrestar la pérdida de potasio y evitar arritmias.
Enalapril	Inhibidor de la Enzima Convertidora de Angiotensina (IECA). Disminuye marcadamente la postcarga vascular sistémica.	Dosis inicial de 0.05 a 0.1 mg/kg/día. Se titula progresivamente. (Dosis máxima permitida: 0.5 mg/kg/día).	Administrar cada 12 a 24 horas. Requiere monitorización clínica estricta de la función renal (creatinina, urea) y control rutinario de la presión arterial basal por riesgo de hipotensión sintomática.
Propranolol	Betabloqueante no selectivo. Reduce la demanda de oxígeno miocárdico y el inotropismo.	Dosis inicial: 1 a 4 mg/kg/día. (Dosis máxima en lactantes pequeños: 16 mg/kg/día repartidos).	Administrar cada 6 a 8 horas. Es el fármaco de elección, salvavidas, en la prevención profiláctica de las temidas crisis de hipoxia en infantes con Tetralogía de Fallot.

Nota clínica para atención primaria: Toda medicación inotrópica, antiarrítmica o diurética de uso crónico debe ser cuidadosamente pesada, dosificada con exactitud en mg por kilo de peso y reconciliada en cada visita ambulatoria.

Manejo No Farmacológico, Intervención Temprana y Soporte Nutricional

El manejo médico y no farmacológico es igual de crítico para la sobrevivencia y el neurodesarrollo que los medicamentos. Un niño con cardiopatía hemodinámicamente significativa tiene un gasto metabólico basal anormalmente elevado, que puede llegar a ser un 20% a 30% superior al de un niño sano. Esto se debe al trabajo respiratorio extenuante continuo y al aumento de la frecuencia cardíaca de compensación. Además, la hipoxia crónica celular y la congestión venosa pasiva del lecho esplácnico intestinal reducen notablemente su capacidad de digestión y absorción de nutrientes, configurando un estado de malnutrición calórico-proteica grave.

En el consultorio pediátrico o de medicina familiar, las directrices nutricionales son:

- **En lactantes:** Se deben prescribir y supervisar fórmulas hipercalóricas (concentradas meticulosamente a 24-30 kcal/oz en lugar de las 20 kcal/oz estándar). Frecuentemente, se requiere la adición técnica de módulos específicos de carbohidratos (polímeros de glucosa) o módulos de lípidos (triglicéridos de cadena media) para aumentar la densidad energética sin aumentar excesivamente el volumen hídrico aportado, ya que el exceso de líquidos precipita el edema pulmonar.
- **Técnica de alimentación:** Las tomas deben ser frecuentes pero de muy corta duración (no exceder los 20-30 minutos) para evitar la claudicación por fatiga respiratoria. En casos de rechazo total, se indicará transitoriamente alimentación por sonda nasogástrica nocturna.

El estado inmunológico del paciente cardiópata debe ser un escudo de hierro construido desde el nivel primario. No existen contraindicaciones genéricas para las vacunas del programa regular nacional, salvo situaciones raras de inestabilidad hemodinámica aguda o uso de potentes inmunosupresores en pacientes trasplantados de corazón. Es un imperativo ético e infectológico

garantizar la aplicación puntual y sin retrasos de la vacuna conjugada antineumocócica y la dosis anual prioritaria contra la Influenza.

Asimismo, en lactantes menores de 12 meses con cardiopatías congénitas no reparadas o hemodinámicamente significativas, está formal y estípulemente indicada la profilaxis de inmunidad pasiva mensual contra el Virus Sincitial Respiratorio (VSR) mediante la administración de **Palivizumab** (anticuerpo monoclonal, dosis de 15 mg/kg/dosis por vía intramuscular), administrado estrictamente durante todos los meses que dure el pico epidemiológico invernol de bronquiolitis en la región geográfica correspondiente.

Plan de Seguimiento Ambulatorio Compartido

La atención longitudinal es un ejercicio de corresponsabilidad médica entre el médico de cabecera y el centro terciario.

Intervención, Evaluación o Estudio Específico	Frecuencia Clínica Sugerida	Profesional Responsable Directo	Objetivo Primario Clínico y Preventivo
Evaluación Antropométrica (Pondoestatus) y Nutricional	Mensual estricta en < 1 año de edad; Trimestral de seguimiento en > 1 año.	Pediatra General / Médico Familiar y Nutricionista	Asegurar una adecuada curva de crecimiento, realizar ajustes calóricos y detectar tempranamente cualquier signo sutil de falla de medro.

Control Periférico de Oximetría de Pulso	En cada visita rutinaria de control de niño sano y control por morbilidad intercurrente.	Equipo Médico y de Enfermería de Atención Primaria	Establecer y monitorizar la línea base individual de saturación de oxígeno, especialmente crucial en cardiopatías cianógenas paliadas no corregidas.
Ecocardiograma Transtorácico Doppler Color	Anual, o según recomiende específicamente la lesión estructural (puede ser cada 1 a 3 años en lesiones leves).	Cardiólogo Pediátrico / Ecocardiografista Infantil	Evaluar objetivamente y mediante imagen la función contráctil ventricular, la severidad de los gradientes valvulares y el tamaño de las cavidades (remodelado).

Valoración Bucodental Clínica e Integral	Semestral estricta y obligatoria a partir de la erupción de la primera dentición primaria.	Odontopediatra Especializado	Educación en profilaxis oral intensiva y tratamiento agresivo de pequeños focos infecciosos orales incipientes para la prevención primaria de la letal Endocarditis Infecciosa.
Electrocardiograma (ECG) Pediátrico de control	Anual en el consultorio (especialmente si existen antecedentes personales de arritmias, uso prolongado de fármacos cardiovasculares o signos clínicos de sobrecarga).	Médico de Cabecera en Atención Primaria / Cardiólogo	Monitorizar el ritmo cardíaco de base, evaluar prolongaciones del intervalo QT y vigilar la aparición de voltajes que sugieran hipertrofia ventricular progresiva.

PREVENCIÓN Y EDUCACIÓN FAMILIAR

La medicina preventiva cardiovascular en pediatría es un esfuerzo continuo que abarca desde la embriogénesis hasta la prevención de la

aterosclerosis adulta, e inicia mucho antes del nacimiento. A nivel primario y comunitario, la educación preconcepcional es la piedra angular. La suplementación oportuna, diaria y adecuada con ácido fólico a la mujer en edad reproductiva, junto con el control metabólico estricto y riguroso de condiciones sistémicas maternas (como la diabetes mellitus pregestacional, la obesidad severa y la epilepsia en tratamiento farmacológico), reduce estadísticamente y de forma drástica el riesgo de formación de cardiopatías congénitas estructurales complejas en el feto.

Una vez logrado y establecido el embarazo, el tamizaje universal de rutina mediante ecografía morfológica fetal detallada (realizada entre las semanas anatómicas 18 y 22 de gestación) permite al ginecoobstetra y al médico general la detección prenatal temprana de malformaciones cardíacas mayores. Esto otorga tiempo invaluable y vital para planificar organizadamente un nacimiento seguro en un centro hospitalario de tercer nivel que cuente con equipo de cuidados intensivos neonatales y capacidad quirúrgica cardiovascular inmediata, evitando el traslado en condiciones de inestabilidad extrema.

Orientación Anticipatoria en el Consultorio y Empoderamiento

El impacto emocional y psicológico al recibir el diagnóstico de una cardiopatía desencadena un profundo estrés, ansiedad clínica y el denominado "duelo del niño sano" en el núcleo familiar. La orientación anticipatoria impartida por el médico familiar o el pediatra general debe ser, por tanto, sumamente clara, realista, pero profundamente empática:

Profilaxis Específica contra la Endocarditis Infecciosa (EI):

La educación debe enfocarse agresivamente en la higiene bucodental estricta como la medida profiláctica principal, superando a la medicación. Se debe enseñar a los padres, con paciencia y claridad, que la profilaxis antibiótica farmacológica (típicamente Amoxicilina a 50 mg/kg vía oral, administrada estrictamente 30 a 60 minutos antes del procedimiento dental invasivo) ya no se recomienda para todos

los soplos. Según las guías contemporáneas vigentes, solo está indicada y recomendada en grupos muy específicos de alto riesgo vital: pacientes pediátricos portadores de válvulas protésicas (biológicas o mecánicas), pacientes con cualquier tipo de cardiopatía congénita cianógena compleja que aún no ha sido reparada quirúrgicamente, pacientes en los primeros 6 meses post-reparación si se utilizó algún material protésico sintético (parches, conductos), y finalmente, en aquellos niños o adolescentes que ya tengan una historia y antecedente previo documentado de un episodio de endocarditis infecciosa.

Manejo de la Actividad Física y Reinserción Escolar:

Se debe abordar y evitar activamente el fenómeno de la "sobrepotección restrictiva parental", un instinto natural de los padres que condena al niño al sedentarismo y aislamiento social. Salvo que existan contraindicaciones anatómicas o hemodinámicas absolutas y muy específicas dictadas por el especialista (como en el caso de miocardiopatía hipertrófica severa obstructiva, estenosis aórtica crítica, o arritmias ventriculares complejas documentadas no controladas), la inmensa mayoría de los niños, especialmente aquellos con soplos inocentes confirmados o con cardiopatías estructurales leves que han sido exitosamente reparadas, pueden y deben participar en actividad física regular, juegos recreativos y deportes en la escuela. El sedentarismo forzado y el encierro favorecen rápidamente la obesidad infantil, añadiendo a futuro un riesgo cardiovascular y metabólico completamente innecesario y evitable a su condición basal.

Promoción de Estilos de Vida Cardiosaludables:

El pediatra ambulatorio debe aprovechar el respeto familiar para fomentar tempranamente pautas de vida saludables a nivel integral. Esto implica introducir y adaptar la dieta estilo DASH (Enfoques Alimentarios para Detener la Hipertensión) de forma amigable en infantes con percentiles de presión arterial limítrofes, enseñar a la familia a restringir de manera sensata el aporte diario de sodio (educando a los padres sobre el ocultamiento del sodio en procesados y promoviendo la simple acción de no llevar jamás el salero a la mesa familiar). Además, es fundamental establecer límites conductuales y limitar tajantemente el uso de dispositivos electrónicos, tablets y

tiempo pasivo frente a pantallas a menos de 2 horas diarias, incentivando activamente el juego físico al aire libre.

ERRORES FRECUENTES EN ATENCIÓN PRIMARIA

En el ritmo acelerado, la alta carga de pacientes y la alta presión característica de la consulta externa, es un fenómeno común que se instauren, por costumbre o tradición, prácticas clínicas empíricas o atajos que pueden perjudicar gravemente al paciente pediátrico. A continuación, se exponen detalladamente los errores conceptuales más habituales de la práctica general y su rectificación inmediata fundamentada con base científica y medicina basada en la evidencia:

- **Error de Interpretación:** Catalogar rápida y categóricamente un soplo de nueva aparición como "funcional o inocente" en un lactante de apenas 2 o 3 meses de vida basándose de forma exclusiva en las características de la auscultación aislada rápida, otorgando el alta definitiva sin mayor escrutinio.

Práctica clínica correcta: Los verdaderos soplos de naturaleza inocente o funcional son epidemiológicamente extremadamente raros e inusuales antes de cumplir el primer año de vida cronológica. Por ende, *todo* soplo de nueva aparición documentado en lactantes pequeños exige una evaluación clínica minuciosa, detallada y un seguimiento programado estricto. La justificación de esto es que la caída progresiva y fisiológica de las resistencias vasculares pulmonares que ocurre en esta edad suele ser precisamente el detonante clínico hemodinámico que hace audibles y sintomáticos a los defectos septales subyacentes, como las comunicaciones interventriculares, que antes pasaban desapercibidas.

- **Error de Exploración Física:** Omitir de forma sistemática y reiterada la palpación obligatoria de los pulsos femorales contralaterales y la inspección general comparativa de los miembros inferiores durante el examen físico rutinario del recién nacido o del lactante sano en sus controles.

Práctica clínica correcta: La coartación de aorta severa

es una anomalía silenciosa que puede presentarse tardíamente con consecuencias catastróficas, incluyendo el shock cardiogénico irreversible o la insuficiencia renal aguda isquémica en cuestión de horas. Palpar meticulosamente la simetría temporal, la fuerza y la amplitud de los pulsos distales (comparando invariablemente el pulso braquial superior versus el pulso femoral inferior simultáneamente) es una maniobra semiológica obligatoria, cardinal y absolutamente no negociable en cada una de las visitas pediátricas preventivas de rutina durante al menos el primer año de vida del niño.

- **Error de Tamizaje Preventivo:** No medir ni registrar la presión arterial de manera protocolizada, sistemática y anual en los niños aparentemente asintomáticos, asumiendo errónea e históricamente que la hipertensión es una enfermedad de desgaste y por tanto exclusiva de la etapa de la adultez o la vejez.

Práctica clínica correcta: La creciente epidemia de obesidad ha cambiado el paradigma. Las guías internacionales actuales establecen y exigen iniciar la toma anual obligatoria, sistematizada y registrada en historia clínica de la presión arterial a partir de los 3 años cronológicos de edad. Para evitar falsos positivos por mala técnica, cuidando meticulosamente utilizar el manguito pediátrico de tamaño y diseño adecuado a la biometría y circunferencia del brazo del niño examinado en ese momento.

- **Error Farmacológico (Uso de Antibióticos):** Prescribir de forma rutinaria y casi refleja profilaxis antibiótica oral potente para procedimientos odontológicos menores a todos los pacientes que ostentan la etiqueta de "cardiopatas", incluyendo en este saco indiscriminado a aquellos con comunicación interauricular aislada pequeña, soplos inocentes musicales comprobados, o prolapso de válvula mitral sin evidencia ecográfica de regurgitación.

Práctica clínica correcta: Se debe limitar y restringir estrictamente la indicación formal de profilaxis antibiótica a

los grupos poblacionales claramente definidos de altísimo riesgo documentado (prótesis, cianosis, antecedente de endocarditis). El uso clínico indiscriminado de antibióticos potentes en la comunidad fomenta activamente la aparición de resistencia bacteriana severa, expone al niño a riesgos de reacciones adversas medicamentosas (alergias o anafilaxia) y crea una peligrosa y falsa sensación de seguridad frente al aseo dental diario, que es la verdadera defensa.

- **Error en Pruebas Diagnósticas y Referencia:** Solicitar múltiples electrocardiogramas (ECG), enzimas cardíacas o ecocardiogramas de altísimo costo y con carácter de "emergencia" a adolescentes sanos que consultan preocupados por dolor torácico en reposo prolongado, que a la vez es perfectamente reproducible y exacerbado a la simple digitopresión costal, sin antecedentes relevantes, y de evolución crónica e intermitente.

Práctica clínica correcta: Este patrón clínico descrito, tras un correcto interrogatorio, enmarca clásicamente a la costocondritis inflamatoria o a dolores musculares intercostales, que son de etiología netamente benigna, autolimitada y que responden favorablemente al reposo y a los AINEs. Las pruebas diagnósticas especializadas invasivas o de alto costo, y la referencia urgente a cardiología, deben reservarse de manera imperativa, selectiva y clínica para el dolor verdaderamente anginoso (aquel asociado y desencadenado de forma directa e irrefutable por el esfuerzo físico máximo en la pista o la cancha), o aquel dolor precordial opresivo que está fehacientemente acompañado de episodios sincopales, mareo extremo, palidez súbita o antecedentes familiares directos de muerte prematura.

PUNTOS CLAVE

- **Evaluación Integral:** La evaluación cardiovascular clínica ambulatoria en la oficina del médico debe, sin lugar a duda, trascender la simple auscultación de los sonidos del tórax. Exige obligatoriamente indagar en detalle sobre la tolerancia

a la alimentación (fatiga y diaforesis durante la succión en el lactante), palpar simultáneamente los pulsos braquiales y femorales, cuantificar tempranamente la oximetría de pulso y registrar rutinariamente la presión arterial con el manguito del tamaño apropiado.

- **Tamizaje Crítico (El tiempo es vida):** El tamizaje sistemático poblacional con oximetría de pulso neonatal (realizado idealmente a las 24-48 horas de vida) es una estrategia de salud pública de muy bajo costo económico, altísima especificidad y aplicabilidad obligatoria. Sirve fundamentalmente para evitar y prevenir el fatídico alta domiciliaria de recién nacidos asintomáticos portadores de cardiopatías críticas silentes y dependientes de la permeabilidad del ductus arterioso, antes del colapso hemodinámico.
- **Semiología del Lactante:** En el lactante menor, la insuficiencia cardíaca congestiva clásica rara vez se manifiesta con disnea o fatiga al caminar (dado su estado del desarrollo neurológico), sino que se expresa de manera subaguda mediante signos clínicos sutiles, pero indicativos de compromiso hemodinámico grave, tales como severa dificultad y prolongación para lograr la succión alimentaria completa, marcada sudoración cefálica profusa desencadenada por el esfuerzo al alimentarse, irritabilidad extrema, un patrón respiratorio taquipneico constante, un hígado palpable y crecido (hepatomegalia) secundario a la congestión retrógrada venosa, y finalmente, un estancamiento precoz, sostenido y progresivo del peso corporal esperado, seguido de afección en la curva de longitud, configurando un evidente fallo en el desarrollo integral infantil.
- **Endocarditis y Odontopediatría:** La correcta prevención a nivel de atención primaria comunitaria de la grave y temida endocarditis infecciosa debe exigir e involucrar centrarse prioritaria y enérgicamente en la salud, constancia y técnica minuciosa del cepillado dental en el hogar, así como en las limpiezas odontológicas rutinarias,

educando a las familias y reservando el uso de profilaxis antibiótica farmacológica protocolizada y dirigida única y exclusivamente para aquella población infantil con anomalías estructurales y anatómicas cardíacas catalogadas previamente por guías consensuadas como de altísimo riesgo biológico, portadores de injertos o en portadores de prótesis y válvulas intravasculares exógenas implantadas con fines curativos o paliativos.

- **Epidemia Metabólica:** Ante la avalancha de la obesidad infantil en el continente, la medición estructurada de parámetros como la hipertensión arterial periférica (desde etapas preescolares) y la solicitud de los perfiles lipídicos circulantes séricos deben y tienen que pesquisarse proactiva y rutinariamente a nivel masivo y sistemático en la consulta pediátrica cotidiana de niños en apariencia sanos. Se requiere combatir enérgicamente y desde el cimiento sólido que brinda la educación clínica orientada y la prevención de orden primaria precoz los nocivos efectos sistémicos derivados del sedentarismo en aumento crónico e instaurado en los juegos virtuales de encierro de las nuevas generaciones digitales modernas contemporáneas y en los arraigados y adquiridos malos hábitos dietéticos, hipercalóricos y familiares.
- **Cuándo Derivar de Urgencia (Banderas Rojas Vitales):** Cualquier caso documentado de síncope sorpresivo o desplome ocurrido durante, o inmediatamente después, del clímax de la práctica y participación deportiva de alta o moderada intensidad física, así como cualquier evento reportado de dolor precordial intenso de tipo verdaderamente opresivo o anginoso claramente secundario al franco esfuerzo físico inducido y mantenido prolongado en el tiempo activo en movimiento constante muscular activo, la letal y temida e invisible ausencia anatómica vascular periférica simétrica y la debilidad objetiva innegable comparada de los latidos pulsátiles femorales inguinales inferiores bilaterales explorados, o ante todo infante con cualquier tipo razonable y clínico fundamentado de sospecha

fisionómica corporal integral global que infiera fuertemente en un probable y subyacente raro síndrome y genético genómico alterado cromosómico no documentado, o finalmente, la grave y llamativa presencia persistente cianótica distal refractaria hipoxémica refractaria y que no logra mejorar visiblemente tras aportar rápidamente o administrar oxígeno y ventilación con gas adicional hiperóxico con máscara facial al paciente sintomático, exige, impone, impera y requiere de forma legal y bioética ineludible la referencia de transferencia y remisión especializada inaplazable a la prontitud, diligencia expedita con traslado de monitorización especializada cardiológica e internamiento del nivel especialista experto a las capacidades que brinde y requiere el área asignada de la cardiología pediátrica altamente especializada con sus recursos disponibles correspondientes y específicos urgentes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Plana JC, et al. American Academy of Pediatrics. Pulse Oximetry Screening for Critical Congenital Heart Disease: Updated AAP Clinical Report. *Pediatrics*. 2022;149(3):e2021056020.
2. Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith CM, et al. Update on the Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents. *Pediatrics*. 2023;152(6):e2023062334.
3. Stout KK, Daniels CJ, Aboulhosn JA, et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Management of Patients With Adults and Transitioning Adolescents With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol*. 2021;77(18):e84-e236.
4. McCrindle BW, Rowell AK, Newburger JW, et al. Diagnosis, Treatment, and Long-Term Management of Kawasaki Disease: A Scientific Statement for Health Professionals From the American Heart Association. *Circulation*. 2021;144(8):e132-e145.

5. de Ferranti SD, Steinberger J, Ameduri R, et al. Cardiovascular Risk Reduction in High-Risk Pediatric Patients: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2022;146(21):e278-e298.
6. Kemper AR, et al. Preventive Care for Children and Adolescents: Bright Futures Guidelines Update. *Pediatrics*. 2021;148(4):e2021053075.
7. Diab HM, et al. Outpatient Management of Pediatric Heart Failure: Contemporary Strategies. *Front Pediatr*. 2022;10:860144.
8. Gewitz MH, Baltimore RS, Tani LY, et al. Revision of the Jones Criteria for the Diagnosis of Acute Rheumatic Fever in the Era of Doppler Echocardiography: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. (Reaffirmed 2021);131(20):1806-1818.
9. Sociedad Latinoamericana de Infectología Pediátrica (SLIPE). Consenso para la Prevención de la Infección por Virus Sincitial Respiratorio en América Latina. *Rev Chil Infectol*. 2020;37(4):354-370.
10. O'Leary EN, et al. Echocardiographic Screening in Syndromic and Non-syndromic Congenital Heart Disease: Guidelines for the General Pediatrician. *Arch Dis Child*. 2023;108(2):123-130.
11. Bhasin M, et al. Evaluation of the Pediatric Patient with a Heart Murmur. *Pediatr Clin North Am*. 2020;67(5):825-839.
12. Organización Mundial de la Salud (OMS). Estrategia Mundial para la Prevención y el Control de las Enfermedades No Transmisibles en la Infancia y Adolescencia. Ginebra: OMS; 2021.

Enfermedad de Niemann-Pick

Bryan David Alvarado Guaman

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Niemann-Pick constituye un grupo heterogéneo de trastornos metabólicos hereditarios de depósito lisosomal, caracterizados por una disfunción severa en el metabolismo de los lípidos intracelulares. Históricamente, estos trastornos fueron agrupados bajo una misma nomenclatura clínica debido a la superposición de sus fenotipos viscerales, predominantemente la hepatoesplenomegalia y el deterioro neurológico progresivo. Sin embargo, el avance en la genómica y la biología molecular ha determinado que representan dos entidades fisiopatológicas, bioquímicas y genéticas diametralmente distintas: el déficit de esfingomielinasa ácida (ASMD, que engloba los fenotipos históricamente conocidos como tipos A y B) y la enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC).

En el ámbito de la pediatría de atención primaria, la relevancia de esta patología no subyace en su frecuencia poblacional, sino en la alta morbimortalidad y en el imperativo de reducir la "odisea diagnóstica" que sufren los pacientes. A nivel global, la incidencia estimada es de 1 por cada 100,000 nacidos vivos para NPC y 1 por cada 250,000 para ASMD. No obstante, en América Latina, el subregistro endémico, sumado a fenómenos de endogamia o efectos fundadores en poblaciones específicas, sugiere que la prevalencia real es considerablemente mayor. El impacto en la calidad de vida es devastador: los fenotipos infantiles tempranos conllevan una mortalidad inminente en los primeros años de vida por falla respiratoria o neurológica, mientras que las formas de aparición tardía generan una discapacidad motora y cognitiva progresiva que altera profundamente el núcleo familiar y social del paciente.

El rol del médico de primer contacto, pediatra ambulatorio o médico familiar es absolutamente determinante. Si bien la confirmación diagnóstica requiere estudios moleculares de alta especialidad, es el clínico en el consultorio quien realiza la detección temprana durante los controles longitudinales de supervisión de la salud. La palpación meticulosa del abdomen, la evaluación rigurosa de los hitos del neurodesarrollo y la observación de la dinámica ocular son competencias exclusivas del nivel primario que permiten establecer la sospecha. La derivación oportuna es crítica en la era actual, dado que el inicio temprano de terapias modificadoras de la enfermedad —previas a la instauración de daño orgánico o neurológico irreversible— modifica de forma sustancial la trayectoria clínica y el pronóstico vital del paciente pediátrico.

DEFINICIONES Y CONCEPTOS CLAVE

El dominio de la terminología estandarizada actual es esencial para la categorización sindrómica en el consultorio y para la comunicación efectiva con los centros de referencia en genética clínica y enfermedades neurometabólicas, alineándose con las directrices de la CIE-11.

Tabla 1. Terminología estandarizada y conceptos clínicos

Término Clínico	Definición y Contexto en Atención Primaria
ASMD (Déficit de Esfingomielinasa Ácida)	Trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen <i>SMPD1</i> . Abarca el fenotipo neurovisceral infantil (antiguo tipo A; CIE-11: 5C56.10), el fenotipo visceral crónico (antiguo tipo B; CIE-11: 5C56.11) y formas crónicas intermedias.

Enfermedad de Niemann-Pick Tipo C (NPC)	Enfermedad del tráfico de lípidos endosómico-lisosómico por mutaciones en los genes <i>NPC1</i> o <i>NPC2</i> . Es predominantemente neurodegenerativa (CIE-11: 5C56.12), acumulando colesterol no esterificado a nivel sistémico.
Parálisis Supranuclear de la Mirada Vertical (PSMV)	Incapacidad neurológica para ejecutar movimientos sacádicos oculares verticales (hacia arriba y abajo). Es el signo patognomónico temprano de NPC, detectable en el consultorio al evaluar los pares craneales motores.
Cataplejía Gelástica	Pérdida súbita y transitoria del tono muscular, típicamente del sostén cefálico o postural, desencadenada por estímulos emocionales (risa). Frecuentemente mal diagnosticada como epilepsia de ausencia o atonía benigna.
Células Espumosas (Foam cells)	Macrófagos tisulares ingurgitados de lípidos con citoplasma vacuolado. Son el marcador histológico clásico de infiltración en médula ósea y órganos reticuloendoteliales, responsables de la visceromegalia y citopenias.

BASES FISIOPATOLÓGICAS / GENÉTICA Y MECANISMOS

La comprensión de la fisiopatología celular subyacente proporciona al clínico de primer nivel el sustento científico para justificar la vigilancia de complicaciones sistémicas y la pertinencia de las pruebas de tamizaje. Ambas enfermedades comparten el patrón de herencia autosómico recesivo (riesgo de recurrencia del 25% por gestación) y la localización organelar del defecto celular (el lisosoma), pero divergen completamente en el mecanismo etiopatogénico primario.

En el **Déficit de Esfingomielinasa Ácida (ASMD)**, el defecto primario reside en el gen *SMPD1* (brazo corto del cromosoma 11), el cual codifica la enzima hidrolasa ácida esfingomielinasa (ASM). En

condiciones fisiológicas normales, la ASM cataliza la degradación de la esfingomielina (un constituyente mayoritario de las membranas celulares plasmáticas y vainas de mielina) hacia ceramida y fosforilcolina. Las mutaciones patogénicas bialélicas inducen una pérdida de función enzimática. En el fenotipo neuropático infantil severo, la actividad enzimática es menor al 5%, impidiendo la homeostasis lipídica neuronal, lo que desencadena neuroinflamación masiva, pérdida neuronal apoptótica y desmielinización secundaria del sistema nervioso central. En el fenotipo visceral crónico, una actividad residual del 5% al 10% es suficiente para prevenir la degeneración neuronal, pero insuficiente para evitar la acumulación en el sistema fagocítico mononuclear sistémico. Este almacenamiento patológico perpetuo transforma los macrófagos en células espumosas que infiltran progresivamente el bazo, el hígado, los ganglios linfáticos y los septos alveolares pulmonares, causando distorsión arquitectónica, esplenomegalia masiva, fibrosis hepática y enfermedad pulmonar intersticial severa.

Por su parte, la **Enfermedad de Niemann-Pick Tipo C (NPC)** es originada por defectos en los genes *NPC1* (cromosoma 18, 95% de los casos) o *NPC2* (cromosoma 14, 5% de los casos). Estas proteínas no tienen función enzimática, sino que actúan coordinadamente como un transportador de membrana intracelular. Su función normal es facilitar el eflujo del colesterol no esterificado, derivado de las lipoproteínas de baja densidad (LDL), desde la luz del lisosoma hacia el citosol y el retículo endoplasmático para su utilización. La mutación en cualquiera de estas proteínas genera un colapso en el tráfico intracelular, provocando un secuestro masivo de colesterol y glucoesfingolípidos dentro del sistema endo-lisosómico. Esta acumulación induce toxicidad oxidativa, falla en los mecanismos de autofagia celular y alteraciones en el metabolismo de proteínas (como la acumulación de tau hiperfosforilada). El impacto sistémico varía según la maduración del individuo: durante el periodo fetal y neonatal, el hígado es el órgano más susceptible, manifestando disfunción hepatocelular colestásica. Posteriormente, durante la infancia tardía y la adolescencia, el sistema nervioso central (particularmente las células de Purkinje del cerebelo y la corteza

cerebral) se vuelve extremadamente vulnerable a la neurotoxicidad del colesterol acumulado, desencadenando la clínica neurodegenerativa.

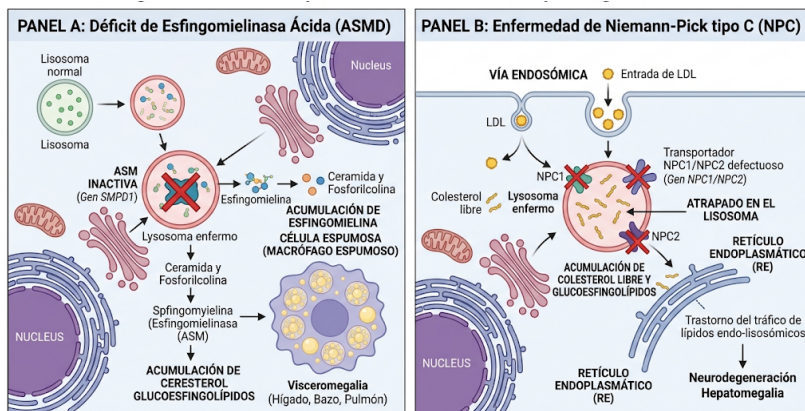


Diagrama celular comparativo de las bases fisiopatológicas. A la izquierda (Panel A: ASMD), mostrar un lisosoma donde una enzima inactiva (ASM tachada) no logra degradar una molécula de esfingomielina, resultando en acumulación de esta y formación de un macrófago espumoso. A la derecha (Panel B: NPC), ilustrar la vía endosómica mostrando una molécula de LDL ingresando al lisosoma, donde el colesterol se libera pero queda atrapado debido a la ausencia funcional del transportador de membrana NPC1 o la proteína luminal NPC2, impidiendo su salida hacia el retículo endoplasmático.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FENOTIPO

La expresión clínica de los trastornos del espectro Niemann-Pick es sumamente pleomórfica y dependiente de la edad de inicio, configurando un desafío diagnóstico en atención primaria.

El fenotipo neurológico temprano de **ASMD (neuropático infantil)** se manifiesta en neonatos o lactantes que nacen aparentemente sanos. Entre los 2 y 6 meses de edad, el motivo primario de consulta suele ser el aumento sostenido del perímetro abdominal debido a una hepatoesplenomegalia de progresión rápida. Paralelamente, se instaura una hipotonía central severa que interrumpe el desarrollo neuromotor. El lactante que había logrado el sostén cefálico o la sedestación sufre una regresión psicomotora

franca. La evaluación oftalmológica en el 100% de estos pacientes revela una mácula en "rojo cereza". La historia natural conduce invariablemente al fracaso de medro, infecciones respiratorias a repetición por infiltración intersticial e inanición neurológica, con letalidad antes de los 3 años de vida.

En contraste, el fenotipo **ASMD visceral crónico** suele diagnosticarse en etapas preescolares o escolares. La presentación clásica es el hallazgo incidental de esplenomegalia aislada (con o sin hepatomegalia) en un examen físico de control del niño sano, asociada frecuentemente a talla baja y pubertad retrasada. Estos niños desarrollan un fenotipo pulmonar restrictivo por depósito alveolar, manifestado por disnea de esfuerzo progresiva. Neurológicamente permanecen intactos, alcanzando la vida adulta.

El espectro de la **NPC** presenta una cronología distinta. En el periodo neonatal temprano, se manifiesta característicamente como ictericia colestásica prolongada, hidropesía fetal o ascitis; sorpresivamente, esta afectación hepática puede resolver de forma espontánea en los primeros meses. Durante la etapa preescolar y escolar temprana, el paciente cursa con un fenotipo neurológico progresivo: inicia con torpeza motora (ataxia cerebelosa de instauración insidiosa), caídas inexplicables (cataplejía gelástica) y disartria. Es en este punto donde el pediatra puede detectar el signo clínico patognomónico: la parálisis supranuclear de la mirada vertical (PSMV). Posteriormente sobreviene el deterioro cognitivo, disfagia y epilepsia refractaria. En adolescentes y adultos jóvenes, el fenotipo dominante es el psiquiátrico, debutando con episodios psicóticos, esquizofrenia de inicio temprano o depresión resistente.

Tabla 2. Manifestaciones clínicas por sistema/edad y Signos de Alarma para derivación oportuna

Grupo Etario	Manifestaciones Clínicas Principales	Signos de Alarma ("Banderas Rojas" de Derivación Inmediata)
Neonatos (<1 mes)	Ictericia neonatal prolongada, distensión abdominal temprana.	Colestasis idiopática (>14 días de vida), hidropesía no inmune, visceromegalia sin causa infecciosa (TORCH negativo).
Lactantes (1-24 meses)	Falla de medro severa, abdomen globoso, hipotonía axial.	Pérdida de hitos del desarrollo motor ya adquiridos (regresión), bazo palpable >2 cm bajo el reborde costal, mancha rojo cereza.
Preescolar / Escolar	Dificultades de aprendizaje, disartria, pubertad retrasada, "torpeza" o ataxia, disnea de esfuerzo.	Parálisis supranuclear de la mirada vertical (PSMV) , caídas súbitas asociadas a la risa (Cataplejía), esplenomegalia aislada persistente.
Adolescente	Deterioro escolar brusco, alteraciones del comportamiento.	Cuadros psicóticos de nuevo inicio o refractarios, ataxia progresiva o distonía, demencia temprana.

DIAGNÓSTICO Y TAMIZAJE

La ausencia actual de un programa poblacional universal de tamizaje neonatal para Niemann-Pick exige la aplicación rigurosa de un

"tamizaje clínico de alto riesgo" (clinical high-risk screening) por parte del pediatra de atención primaria.

El interrogatorio (anamnesis dirigida) debe indagar de forma protocolizada antecedentes de consanguinidad y el curso longitudinal de los hitos del desarrollo. La pregunta rectora en la consulta debe ser: *"¿Hay alguna habilidad motora, cognitiva o de lenguaje que el niño haya dejado de realizar?"*. El examen físico sistematizado es mandatorio. La palpación abdominal requiere al paciente en decúbito supino, relajado; el clínico debe iniciar la palpación profunda desde la fosa ilíaca izquierda, avanzando cefálicamente hacia el reborde costal durante las maniobras de inspiración profunda del paciente, evitando pasar por alto el borde esplénico inferior. Para la evaluación oftalmológica en el consultorio, se solicita al niño que siga un objeto de color brillante con la mirada (hacia arriba y abajo), manteniendo la cabeza del paciente inmovilizada por el examinador para forzar el movimiento sacádico aislado y detectar la PSMV.

Tabla 3. Programa de Tamizaje Clínico de Alto Riesgo Recomendado

Prueba de Tamizaje	Momento de Aplicación / Población Objetivo	Sensibilidad (S) / Especificidad (E)	Fuente Científica de Respaldo
Perfil Hepático y Hemograma Completo	Pacientes con visceromegalia incidental. Primer contacto.	Baja especificidad (orienta a citopenias por hiperesplenismo, transaminitis leve/moderada).	Guías AAP de Errores Innatos del Metabolismo.

Biomarcadores en Gota de Sangre Seca (DBS): Oxisteroles	Pacientes escolares con ataxia, PSMV, regresión motora o cataplejía.	S: >97% / E: >95%. Prueba de cribado de primera línea para sospecha clínica de NPC.	Consenso clínico Patterson et al., 2021.
Biomarcadores en Gota de Sangre Seca (DBS): Liso-SM-509	Pacientes con esplenomegalia aislada crónica o síndrome hepatoesplénico idiopático.	S: >98% / E: >99%. Alta precisión diagnóstica inicial para ASMD.	Consenso clínico ASMD Wassertein et al., 2020.

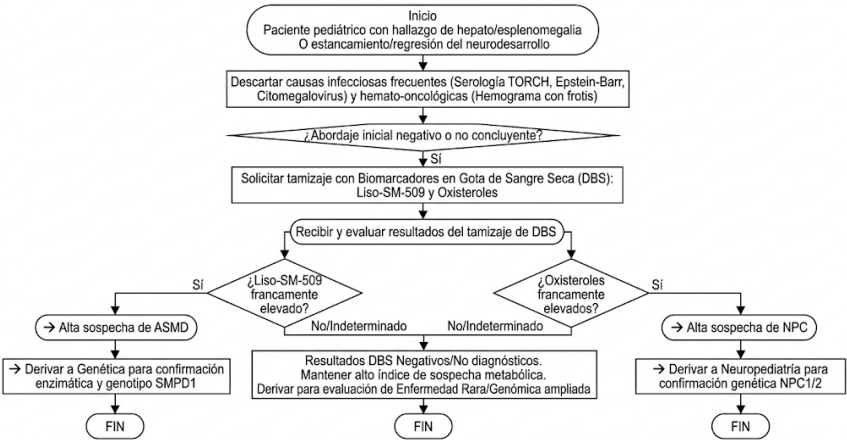
La obtención de biomarcadores metabólicos en gota de sangre seca (DBS) constituye el avance más significativo en la simplificación del abordaje; esta prueba requiere mínima capacitación, es mínimamente invasiva y puede remitirse por correo desde el centro de salud de atención primaria a los laboratorios de referencia genético-metabólica. En caso de positividad, se justifica la derivación expedita para estudios confirmatorios formales: cuantificación de la actividad enzimática de la esfingomielinasa ácida en leucocitos periféricos o fibroblastos para ASMD, y la genotipificación mediante secuenciación genética de paneles de exoma focalizado (genes *SMPD1*, *NPC1*, *NPC2*).

Tabla 4. Diagnóstico Diferencial desde el Consultorio de Atención Primaria

Entidad Patológica	Similitud Clínica Principal	Clave Diferencial en la Atención Primaria
Enfermedad de Gaucher (Tipo I, II y III)	Hepatoesplenomegalia masiva, citopenias, hiperferritinemia .	Alteraciones óseas francas (dolor óseo severo, osteopenia, deformidad de fémur en matraz de Erlenmeyer). Liso-GLI elevado.
Enfermedad de Tay-Sachs	Regresión neurológica infantil profunda, mácula rojo cereza.	Ausencia total de visceromegalia. Presencia de hiperacusia (sobresalto patológico ante estímulos sonoros menores).
Atresia de Vías Biliares	Ictericia neonatal prolongada, hepatomegalia.	Ictericia obstructiva con acolia y coluria. Ultrasonido hepático muestra cordón fibroso o vesícula biliar atrésica.
Neoplasias Hematológicas (Leucemia, Linfoma)	Esplenomegalia masiva, fatiga, infecciones.	Evolución aguda. Presencia de blastos en frotis de sangre periférica, fiebre de origen oscuro, adenopatías patológicas rápidas.

Flujograma de abordaje clínico

ALGORITMO 1: Flujograma de abordaje clínico **primario para esplenomegalia y regresión motora**



MANEJO EN ATENCIÓN PRIMARIA Y TRATAMIENTO

Si bien la prescripción inicial y titulación de las terapias modificadoras de la enfermedad (TME) recae en los subespecialistas (genetistas y neuropediatras), el pediatra de atención primaria asume el rol vital del seguimiento farmacológico de mantenimiento, la identificación de efectos adversos y la instauración del manejo sintomático ambulatorio integral.

Tabla 5. Tratamiento Farmacológico y Dosis Pediátricas Ambulatorias

Fármaco e Indicación	Dosis Pediátrica y Vía de Administración	Observaciones y Manejo de Efectos Adversos en Atención Primaria
Miglustat (TME para NPC - Inhibidor de síntesis de glucolípidos)	Basado en Superficie Corporal (SC) en niños: SC >1.25 m² (o ≥12 años): 200 mg VO cada 8 hrs. SC 0.88-1.25 m²: 200 mg VO cada 12 hrs. SC 0.73-0.88 m²: 100 mg VO cada 8 hrs. SC 0.47-0.73 m²: 100 mg VO cada 12 hrs. Dosis máxima: 600 mg/día.	Demuestra estabilización de la progresión de la disfagia y ataxia en NPC. Vigilancia ambulatoria: Causa diarrea osmótica severa (inhibe disacaridasas intestinales). Requiere restricción dietética estricta de sacarosa, lactosa y maltodextrina.
Olipudasa alfa (TME para ASMD crónico visceral - Reemplazo enzimático)	Escalamiento gradual obligatorio. Dosis de mantenimiento: 3 mg/kg por infusión Intravenosa (IV) cada 2 semanas. Dosis máxima absoluta: 3 mg/kg.	Reduce volúmenes de bazo/hígado y mejora la capacidad de difusión pulmonar. No penetra barrera hematoencefálica (no revierte fenotipo neurológico). Vigilancia: Reacciones asociadas a la infusión sistémica (cefalea, fiebre).

Baclofeno (Manejo de espasticidad y distonía)	Niños: Iniciar con 0.3 mg/kg/día VO dividido en 3 o 4 tomas (cada 8-6 hrs). Titulación semanal lenta según respuesta. Dosis máxima: Niños <8 años (40 mg/día); >8 años (60 mg/día).	Tratamiento sintomático paliativo. Vigilancia: Sedación excesiva y debilidad muscular limitante. El pediatra no debe suspender el fármaco abruptamente (riesgo de síndrome de abstinencia, rebote espástico).
Melatonina (Trastornos severos del ciclo sueño-vigilia en NPC)	2 a 5 mg VO administrados 30 a 60 minutos antes de la hora de acostarse. Dosis máxima: 10 mg/día.	El daño neurodegenerativo invierte el ritmo circadiano. Seguro y efectivo en atención primaria para mejorar higiene del sueño familiar.

Manejo No Farmacológico y Multidisciplinario en Atención Primaria:

El enfoque del consultorio debe priorizar el mantenimiento funcional y el soporte nutricional. La disfunción bulbar de instauración progresiva en NPC requiere que el clínico interrogue sobre episodios de tos durante la alimentación, retención de comida en cavidad oral (pocketing) o neumonías a repetición. Se debe derivar a fonoaudiología/terapia de deglución para el espesamiento de líquidos y, proactivamente, planificar con el gastroenterólogo pediatra la colocación de una sonda de gastrostomía percutánea (G-tube) antes de llegar a la desnutrición aguda severa.

La terapia física y ocupacional debe prescribirse desde el diagnóstico para prevenir contracturas articulares y proveer de ortesis y sistemas de comunicación alternativa.

Tabla 6. Plan de Seguimiento Ambulatorio en el Nivel Primario

Intervención / Evaluación Clínica	Frecuencia Sugerida	Objetivo de Supervisión en el Consultorio
Antropometría (Peso, Talla, IMC)	Trimestral (Lactantes/ Preescolares) Semestral (Escolares/ Adolescentes)	Identificar precozmente falla de medro. Ajustar requerimientos calóricos según la severidad de la hipertensión/distonía.
Evaluación Neurológica Abreviada	Cada visita clínica (Trimestral/ Semestral)	Monitorizar progresión de la disfagia, ataxia, control de convulsiones (diario de crisis) y espasticidad. Ajustar neuromoduladores.
Evaluación Pulmonar y Ecosonografía Abdominal	Anual	Detectar exacerbación de enfermedad intersticial y estimar el riesgo clínico de ruptura esplénica por trauma.
Tamizaje de Salud Mental Escolar	Anual / Ante cambios conductuales	Evaluar el desarrollo de síntomas psicóticos o deterioro del aprendizaje. Gestionar adaptación curricular (Programa de Educación Individualizada - IEP).

Consejo Genético:

Constituye una responsabilidad fundamental del nivel primario explicar a los progenitores las implicaciones genéticas de las mutaciones autosómicas recesivas de la enfermedad, enfatizando el riesgo recurrente del 25% por gestación, el riesgo del 50% de que la

descendencia sea portadora sana, y derivando para asesoramiento preconcepcional formal o diagnóstico prenatal en embarazos subsecuentes.

PREVENCIÓN Y EDUCACIÓN FAMILIAR

Las intervenciones preventivas en atención primaria se enfocan fuertemente en la prevención secundaria y terciaria de complicaciones mortales. El abordaje educativo hacia la familia o cuidadores debe ser anticipatorio y empático.

El pediatra debe prescribir directrices estrictas de protección física: los pacientes con ASMD y esplenomegalia significativa tienen un riesgo inminente de ruptura esplénica catastrófica secundaria a traumatismos. Se debe proscribir de manera absoluta la participación en deportes de contacto físico, artes marciales y actividades de alto impacto.

En la esfera respiratoria, la prevención de la morbimortalidad infecciosa requiere maximizar la inmunización. Se debe garantizar la administración del esquema regular completo, prestando especial énfasis en la vacuna antineumocócica conjugada, vacuna anual contra influenza estacional, la pauta completa contra SARS-CoV-2 y el acceso a la inmunoprofilaxis pasiva (Palivizumab o Nirsevimab) contra el virus sincitial respiratorio (VSR) en los grupos etarios indicados. Además, se debe entrenar a los padres en medidas de higiene bronquial domiciliaria y en la detección temprana de signos de neumonía aspirativa, acudiendo sin demora a los servicios médicos ante cambios en el patrón ventilatorio.

Finalmente, el pediatra actúa como nexo fundamental para la reinserción social y el apoyo psicológico. La vinculación temprana de los cuidadores con organizaciones de pacientes, tales como la *National Niemann-Pick Disease Foundation (NPDF)* o las respectivas federaciones de enfermedades raras en Latinoamérica (ej. ALIBER), ha demostrado reducir la carga de estrés del cuidador, facilitando la comprensión integral del padecimiento y proporcionando redes de apoyo invaluable durante la fase de declive terminal.

ERRORES FRECUENTES EN ATENCIÓN PRIMARIA

La baja incidencia y la presentación fenotípica superpuesta de estas enfermedades con patologías pediátricas frecuentes originan retrasos diagnósticos críticos. A continuación, se detallan los errores cognitivos comunes a evitar en la consulta:

- **Error:** Catalogar la presencia de hepatoesplenomegalia leve a moderada en el lactante como secundaria a un "proceso viral banal autolimitado" y omitir el seguimiento sistemático de su resolución clínica.
Práctica correcta: Toda hepatoesplenomegalia que persista más allá de 4 a 6 semanas, independientemente del estado clínico aparente del paciente, exige una investigación protocolizada, incluyendo laboratorios y pruebas metabólicas dirigidas.
- **Error:** Atribuir la torpeza motora, la disgrafia o las dificultades de equilibrio en el paciente de edad escolar a "dolores de crecimiento" o condiciones ortopédicas benignas.
Práctica correcta: El paciente sano que manifiesta ataxia o incoordinación motora requiere una exploración neurológica minuciosa obligatoria, con búsqueda intencionada de la parálisis supranuclear de la mirada vertical.
- **Error:** Diagnosticar erróneamente los episodios súbitos de caídas tras risa intensa como crisis de epilepsia de ausencia o debilidad ortostática, iniciando medicación antiepiléptica empírica sin electroencefalograma.
Práctica correcta: Correlacionar la caída atónica (cataplejía gelástica) provocada por el componente emocional; la tríada de cataplejía, ataxia y retraso escolar es presuntiva de enfermedad de Niemann-Pick tipo C hasta demostrar lo contrario.

- **Error:** Diferir la derivación al servicio de fonoaudiología/terapia ocupacional hasta que el paciente exhiba signos irreversibles de desnutrición severa o compromiso neumológico por microaspiraciones.
Práctica correcta: Implementar un tamizaje proactivo de la fisiología de deglución en todos los controles periódicos ambulatorios, e indicar adaptación de la consistencia alimentaria al primer signo de disfunción bulbar.
- **Error:** Retirar bruscamente la terapia con Miglustat debido a la manifestación de cuadros de diarrea crónica de difícil manejo.
Práctica correcta: Identificar el mecanismo fisiopatológico de diarrea osmótica asociado al fármaco y manejarlo activamente mediante la exclusión dietética rigurosa de lactosa y sacarosa, sin interrumpir la terapia modificadora de la enfermedad.

PUNTOS CLAVE

- La enfermedad de Niemann-Pick comprende dos trastornos moleculares y fisiopatológicos distintos: ASMD (defecto enzimático, mutaciones *SMPD1*) y NPC (defecto en el transporte intracelular lipídico, mutaciones *NPC1/NPC2*).
- La hepatoesplenomegalia persistente asociada o no a citopenias es la manifestación clínica cardinal del defecto enzimático (ASMD) y justifica tamizaje de primer nivel.
- El estancamiento y subsecuente pérdida de los hitos del neurodesarrollo nunca debe asumirse como retraso constitucional; es una emergencia clínica que exige derivación inmediata para investigación metabólica/genética.
- La Parálisis Supranuclear de la Mirada Vertical (PSMV) detectada en el examen físico ambulatorio es altamente específica para el diagnóstico clínico precoz de la variante NPC.

- El pediatra ambulatorio lidera el abordaje multidisciplinario mediante la prevención y monitoreo de riesgos fatales (traumatismo esplénico, aspiración pulmonar recurrente) y la optimización del estado nutricional.

BIBLIOGRAFÍA

1. Wasserstein MP, Schuchman EH. Acid sphingomyelinase deficiency (Niemann-Pick disease type A and B): An update on presentation, genetics, and treatments. *J Pediatr*. 2020;218:241-248.
2. Patterson MC, Clayton P, Gissen P, Anheim M, Bauer P, Bonnot O, et al. Recommendations for the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C: An update. *Mol Genet Metab*. 2021;133(2):142-155.
3. Geberhiwot T, Moro A, Dardis A, Ramaswami U, Sirrs S, Marfa MP, et al. Consensus clinical management guidelines for Niemann-Pick disease type C. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):1-20.
4. Henderson N, Vanier MT, Héron B. Niemann-Pick type C disease: From genetic mechanisms to clinical presentation and diagnosis. *Arch Dis Child*. 2022;107(7):643-649.
5. Diaz GA, Giugliani R, Guffon N, Jones SA, Mengkoel MC, Pineda M, et al. Long-term safety and efficacy of olipudase alfa in pediatric patients with acid sphingomyelinase deficiency. *Genet Med*. 2022;24(2):373-383.
6. American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics. The Pediatrician's Role in the Diagnosis and Management of Inborn Errors of Metabolism in Primary Care. *Pediatrics*. 2021;147(2):e2020040332.
7. Wraith JE, Sedel F, Pineda M, Wijburg FA, Hendell CG, Faure A, et al. Disease-specific therapeutic interventions for Niemann-Pick disease type C: Targeted treatments and long-term surveillance. *Lancet Child Adolesc Health*. 2020;4(5):387-399.

8. Deodato F, Boenzi S, Rizzo C, Votava F, Padoš Z, Meli C, et al. Biomarkers in newborn screening for rare metabolic disorders: Lyso-SM-509 and Oxysterols in clinical practice. *JAMA Pediatr.* 2021;175(11):1145-1152.
9. Sociedad Latinoamericana de Infecciones Pediátricas (SLIPE) & Asociación Latinoamericana de Pediatría (ALAPE). Consenso sobre prevención de complicaciones respiratorias y cuidado ambulatorio en niños con enfermedades neurometabólicas raras. *Rev Panam Salud Publica.* 2023;47:e15.
10. Kumar AB, Mielke MM. Disease-modifying treatments for lysosomal storage disorders: Miglustat safety profile and dose adjustments in pediatric primary care. *J Pediatr Health Care.* 2023;37(4):421-429.
11. McGovern LS, Wasserbach B, Desnick RJ. Primary care perspectives on hepatosplenomegaly in pediatrics: Early identification of Lysosomal Acid Sphingomyelinase Deficiency. *Arch Dis Child.* 2024;109(3):210-218.
12. Vairo FP, Kirmse B, Ebrahimi-Fakhari D, Krier J, Saker D, Matern D. Newborn and high-risk screening for Niemann-Pick type C disease: Implementation of oxysterols testing in public health. *Genet Med.* 2025;27(1):101035.

Síndrome de Prader-Willi

Ángela Priscila Gutiérrez Bedón

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) representa la causa genética más frecuente de obesidad sindrómica potencialmente letal, con una prevalencia estimada de 1 en 15,000 a 30,000 nacidos vivos, sin predilección por sexo o etnia. En el ámbito de la pediatría ambulatoria, el SPW constituye un desafío clínico paradigmático debido a su evolución fenotípica bifásica y multisistémica. El paciente transita desde un fenotipo neonatal caracterizado por hipotonía profunda, falla de medro y letargia, hacia un fenotipo preescolar y escolar dominado por hiperfagia insaciable, alteraciones conductuales, deficiencias neuroendocrinas y riesgo inminente de obesidad mórbida.

El impacto del SPW en la calidad de vida del paciente y su núcleo familiar es profundo. Las complicaciones derivadas de la obesidad (diabetes mellitus tipo 2, apnea obstructiva del sueño, cor pulmonale), junto con la disfunción hipotalámica intrínseca (déficit de hormona de crecimiento, hipogonadismo central, hipotiroidismo) dictan el pronóstico a largo plazo. En América Latina, el retraso diagnóstico sigue siendo un obstáculo crítico, superando frecuentemente los 2 a 3 años de edad en entornos sin tamizaje neonatal genético ampliado, lo que retrasa el inicio de la terapia con hormona de crecimiento y las intervenciones ambientales, empeorando drásticamente el pronóstico metabólico.

El pediatra de atención primaria ejerce un rol insustituible como pilar del diagnóstico temprano, habitualmente siendo el primer facultativo en evaluar al neonato hipotónico o al lactante con retraso psicomotor. Posteriormente, asume la dirección del "hogar médico", orquestando las derivaciones a endocrinología, genética, nutrición y neurodesarrollo. La supervisión longitudinal en el consultorio requiere un conocimiento exhaustivo de la historia natural del

síndrome para anticipar comorbilidades, ejecutar tamizajes dirigidos y proveer soporte psicosocial continuo a los cuidadores frente al inmenso desgaste que supone el control ambiental de la hiperfagia.

4. DEFINICIONES Y CONCEPTOS CLAVE

Término	Definición Clínica y Genética
Impronta Genómica	Fenómeno epigenético donde la expresión de un gen depende de su origen parental. En el SPW, los genes de la región 15q11.2-q13 solo se expresan en el alelo paterno.
Delección Paterna	Pérdida de material genético en el cromosoma 15q11.2-q13 heredado del padre. Causa el 60-70% de los casos de SPW y se asocia a un fenotipo ligeramente más severo (hipopigmentación).
Disomía Uniparental Materna (DUP)	Presencia de dos copias del cromosoma 15 heredadas de la madre, sin copia paterna. Responsable del 25-35% de los casos. Mayor riesgo de psicosis en la adolescencia.
Defecto del Centro de Impronta	Mutación o microdelección en la región que controla el epigenoma del cromosoma 15, silenciando erróneamente el alelo paterno (1-3% de los casos). Única etiología con alto riesgo de recurrencia familiar (hasta 50%).
Hiperfagia Hipotalámica	Trastorno del comportamiento alimentario secundario a la disfunción de las vías de saciedad (oxitocina/grelina) en el núcleo paraventricular. Inicia característicamente entre los 2 y 4.5 años.
Hipogonadismo o Hipogonadotrófico	Disfunción del eje hipotálamo-hipófisis-gónada que produce criptorquidia/hipoplasia genital neonatal y ausencia o estancamiento del desarrollo puberal en la adolescencia.

BASES FISIOPATOLÓGICAS / GENÉTICA Y MECANISMOS

El Síndrome de Prader-Willi es un trastorno epigenético clásico causado por la ausencia de expresión de genes paternos en la región cromosómica 15q11.2-q13. Fisiológicamente, los genes maternos en esta región están silenciados por metilación (impronta materna). El desarrollo neurológico y endocrino normal depende exclusivamente de la transcripción de los genes aportados por el espermatozoide. Cuando estos genes paternos están ausentes o silenciados, se desencadena el síndrome.

La base molecular recae en la pérdida de expresión de múltiples genes, destacando *SNRPN*, *NDN* (necdina) y, de forma crítica, un grupo de ARN nucleolares pequeños (snoRNAs), especialmente el clúster *SNORD116*. La ausencia de *SNORD116* altera el empalme alternativo (splicing) del ARN mensajero en el cerebro, afectando predominantemente al hipotálamo.

La disfunción hipotalámica global es el motor de la enfermedad, manifestándose de manera evolutiva según la edad pediátrica:

- **Periodo Neonatal/Lactante:** La alteración de las vías excitatorias descendentes causa hipotonía axial profunda. La disfunción del centro de succión y la letargia provocan falla de medro, requiriendo frecuentemente alimentación por sonda nasogástrica.
- **Preescolar/Escolar:** Se produce una desregulación del neuropéptido Y y de la señalización de grelina (que cursa crónicamente elevada) y oxitocina (disminuida). Esto anula la sensación de saciedad posprandial, transformando la falla de medro en un comportamiento de búsqueda activa e insaciable de alimento (hiperfagia).
- **Desarrollo Endócrino:** La hipoplasia pituitaria y la disfunción del núcleo arcuato determinan deficiencias hormonales múltiples: déficit de hormona de crecimiento (GH) que condiciona talla baja y composición corporal

anormal (alta masa grasa, baja masa magra), e hipogonadismo por déficit de GnRH.

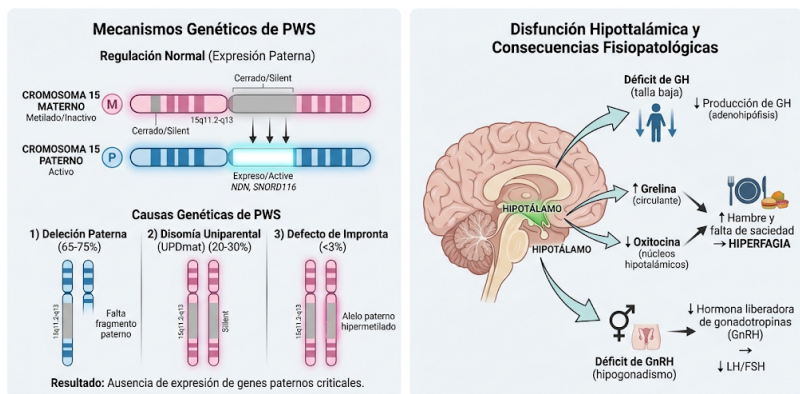


Diagrama genético y fisiopatológico. Panel izquierdo: Representación del cromosoma 15, mostrando los alelos materno (metilado/inactivo) y paterno (activo). Debajo, los tres mecanismos patogénicos: Delección paterna (fragmento faltante), Disomía Uniparental (dos cromosomas rosas maternos) y Defecto de Impronta (alelo paterno hipermetilado). Panel derecho: Corte sagital del cerebro resaltando el hipotálamo, con flechas divergentes hacia las consecuencias clínicas: Déficit de GH (talla baja), aumento de Grelina/disminución de Oxitocina (hiperfagia), y déficit de GnRH (hipogonadismo).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FENOTIPO

La evolución fenotípica del SPW sigue un patrón cronológico predecible, clasificado en "Fases Nutricionales", cruciales para la anticipación clínica en atención primaria.

Signos de alarma (Banderas Rojas) para derivación inmediata a genética:

- **Neonato:** Hipotonía axial severa ("floppy infant") inexplicable, criptorquidia bilateral o hipoplasia de labios menores/clítoris, necesidad de sonda para alimentación.

- **Lactante (6-12 meses):** Retraso motor grueso (no logra sedestación), saliva espesa y viscosa, estrabismo.
- **Preescolar:** Rápida ganancia de peso (cruce de percentiles hacia arriba) sin un aumento evidente en la ingesta calórica inicial, seguido de interés obsesivo por la comida.

Tabla 1: Manifestaciones Clínicas Evolutivas por Sistema y Edad

Sistema / Dominio	Neonatos y Lactantes (0 - 24 meses)	Preescolares, Escolares y Adolescentes
Neuromuscular	Hipotonía central severa, hiporreflexia, llanto débil, letargia. Retraso motor (marcha ~24-27 meses).	Mejora del tono muscular. Umbral al dolor patológicamente alto. Retraso cognitivo leve-moderado (CI 60-70).
Gastrointestinal / Nutricional	Falla de medro (Fase 1a). Dificultad para succionar. Reflujo gastroesofágico.	Hiperfagia (Fase 3). Disminución de motilidad gástrica. Riesgo de ruptura gástrica por atracones.
Endocrinológico	Criptorquidia, escroto hipoplásico. Hipoglucemias ocasionales.	Talla baja (si no recibe GH). Obesidad central. Pubertad incompleta/ retrasada. Adrenarquia prematura (20%).
Fenotipo Facial y Físico	Diámetro bifrontal estrecho, ojos almendrados, fisuras palpebrales orientadas hacia arriba, labio superior fino.	Acromicria (manos y pies pequeños). Saliva espesa/ viscosa. Hipopigmentación (cabello/ojos claros si hay delección).

Conductual / Psiquiátrico	Interacción social reducida por somnolencia.	Berrinches severos, terquedad, conductas obsesivo-compulsivas (rascado de piel - <i>skin picking</i>), ansiedad.
--	--	---

DIAGNÓSTICO Y TAMIZAJE

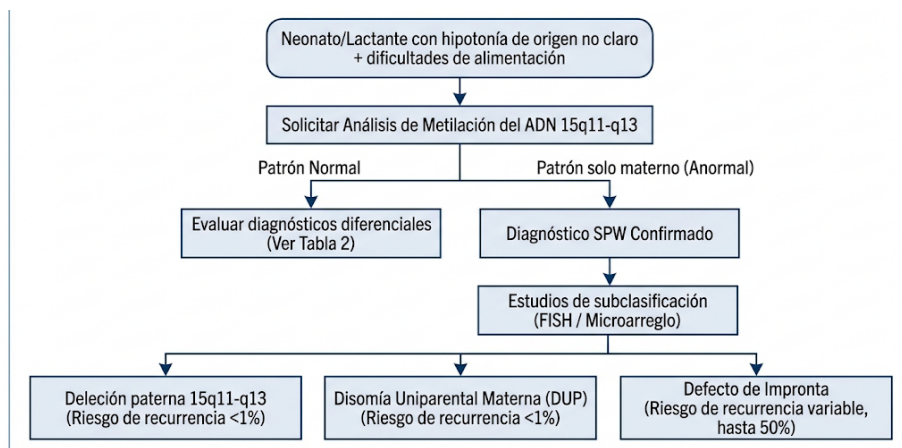
El diagnóstico clínico temprano se basa en el alto índice de sospecha ante cualquier neonato con hipotonía central sin causa evidente. Aunque existen los criterios clínicos de Holm, hoy en día el abordaje de primera línea ante la sospecha es el estudio molecular.

Anamnesis y Examen Físico en Atención Primaria:

Interrogar sobre movimientos fetales disminuidos y polihidramnios. En el examen físico sistemático, evaluar exhaustivamente el tono axial (maniobra de tracción, suspensión ventral), fenotipo facial y genitales (palpación de testículos, tamaño de clítoris). En el niño mayor, buscar cicatrices por rascado compulsivo.

Estudios Confirmatorios:

El examen inicial de elección es el **Análisis de Metilación del ADN** de la región 15q11-q13 (detecta el 99% de los casos). Si la metilación es anormal (solo se detecta el patrón materno), el diagnóstico está confirmado. Posteriormente, se debe solicitar Hibridación In Situ Fluorescente (FISH) o Microarreglo Cromosómico (CMA) para determinar el mecanismo genético específico (Deleción vs DUP), lo cual es indispensable para el consejo genético.



Flujograma de diagnóstico. Inicio: "Neonato/Lactante con hipotonía de origen no claro + dificultades de alimentación". Flecha a: "Solicitar Análisis de Metilación del ADN 15q11-q13". Dos ramas. Rama 1: "Patrón Normal" -> "Evaluar diagnósticos diferenciales (Ver Tabla 2)". Rama 2: "Patrón solo materno (Anormal)" -> "Diagnóstico SPW Confirmado". Flecha a: "Estudios de subclasificación (FISH / Microarreglo)". Flechas finales hacia los tres mecanismos genéticos (Delección, DUP, Defecto Impronta) y su riesgo de recurrencia.

Tabla 2: Diagnóstico Diferencial en Atención Primaria

Entidad Clínica	Similitudes con SPW	Diferencias Clave (Hallazgos para exclusión)
Atrofia Muscular Espinal (AME)	Hipotonía profunda neonatal ("Floppy infant").	Arreflexia, fasciculaciones linguales, debilidad periférica, intelecto normal.
Síndrome de Angelman	Alteración en 15q11-q13. Retraso del desarrollo.	Patrón materno afectado. Hipermotricidad, risa inmotivada, epilepsia severa, no hay hiperfagia.

Síndrome X Frágil	Discapacidad intelectual, fenotipo facial particular.	Macrorquidia (no criptorquidia), ausencia de hiperfagia severa precoz.
Síndrome de Bardet-Biedl	Obesidad temprana, hipogonadismo, retraso.	Polidactilia, distrofia retiniana (pérdida de visión), anomalías renales.

Tabla 3: Programa de Tamizaje y Monitorización Recomendado para el SPW

Prueba / Tamizaje	Edad de Aplicación	Población Objetivo	Objetivo / Justificación	Fuente
Polisomnografía (Estudio de sueño)	Al diagnóstico y previo a inicio de GH	Todos los pacientes	Detección de SAOS (altamente prevalente) que contraindica temporalmente la GH.	Consenso Clínico Internacional
Rx de Columna (AP y Lateral)	Anual desde el inicio de sedestación/marcha	Todos los pacientes	Tamizaje de escoliosis (prevalencia >40%), exacerbada por el rápido crecimiento con GH.	AAP/IPWS/O

Perfil Tiroideo y Glucosa/HbA1c	Anual desde el año de edad	Todos los pacientes	Riesgo de hipotiroidismo central y diabetes mellitus tipo 2 por obesidad.	Guías IPWS O
Ecocardiograma / Evaluación Cor Pulmonal e	Ante presencia de SAOS severo o edema	Pacientes con obesidad mórbida	Prevención de falla cardíaca derecha.	Consejo Pediátrico

MANEJO EN ATENCIÓN PRIMARIA Y TRATAMIENTO

El manejo del SPW requiere un paradigma proactivo preventivo. El pediatra actúa como coordinador, orquestando las intervenciones médicas, nutricionales y terapéuticas. No existe cura farmacológica para la hiperfagia intrínseca; por tanto, el pilar es el reemplazo endocrino y el control ambiental.

Manejo Farmacológico Endócrino (Coordinado con Endocrinología Pediátrica):

El uso de hormona de crecimiento recombinante humana (rhGH) ha transformado la historia natural del SPW. Normaliza la talla, mejora significativamente la composición corporal (aumenta masa magra, reduce masa grasa), incrementa la fuerza muscular y agiliza el desarrollo motor. Debe iniciarse tan pronto se confirme el diagnóstico, frecuentemente antes de los 6 meses de edad, previa exclusión de SAOS severo no tratado.

Tabla 4: Tratamiento Farmacológico Endócrino en el SPW

Fármaco	Dosis Pediátrica Recomendada	Vía y Frecuencia	Indicaciones y Monitoreo
----------------	-------------------------------------	-------------------------	---------------------------------

Somatropina (Hormona de Crecimiento - GH)	0.24 mg/kg/semana (dividida en dosis diarias equivalentes a ~0.034 mg/kg/día). Dosis máxima habitual inicial: 1 mg/día, ajustada según IGF-1.	Subcutánea (SC), diaria nocturna	Inicio temprano tras diagnóstico. Monitorear niveles de IGF-1 (mantener en rango +1 a +2 DE), perfil tiroideo, polisomnografía, y desarrollo de escoliosis.
Testosterona (Ésteres)	Ajuste individualizado por endocrinología. Dosis de inducción puberal: 50 mg/mes.	Intramuscular (IM) o gel tópico	Tratamiento del hipogonadismo en adolescentes varones (retraso puberal). Monitoreo de edad ósea y agresividad.
Estrógenos / Progeste- rona	Terapia de reemplazo secuencial, dosis crecientes según estadio de Tanner.	Vía Oral o Transdérmica	Inducción puberal y protección de masa ósea en adolescentes mujeres.

Manejo No Farmacológico y Soporte del Neurodesarrollo:

- **Fase Lactante:** Fisioterapia temprana para mejorar el tono troncal e integración sensorial. Logopedia para succión y deglución (prevención de aspiración).
- **Fase Preescolar en adelante:** El **Control Ambiental** (Seguridad Alimentaria) es el único tratamiento efectivo para la hiperfagia. Implica instaurar barreras físicas: cerrar despensas y refrigeradores con candado, cero acceso no supervisado a dinero o alimentos, y establecer rutinas inflexibles de horarios de comida. El paciente con SPW no es capaz de controlar su impulso biológico; la familia debe ser

su "lóbulo frontal".

Tabla 5: Plan de Seguimiento Ambulatorio en Atención Primaria

Intervención / Estudio	Frecuencia	Especialista Involucrado	Objetivo Clínico
Somatometría y Cálculo de IMC	Cada 3 meses	Pediatra de Atención Primaria	Detección precoz del rebote adiposo. Mantener IMC < percentil 85.
Examen de Piel (lesiones de rascado)	Cada visita clínica	Pediatra / Dermatología	Prevención de sobreinfección bacteriana por <i>skin picking</i> .
Revisión de Seguridad Alimentaria	Cada visita clínica	Pediatra / Nutrición	Evaluar adherencia familiar al cierre de accesos a comida, ajustar aporte calórico (requieren 20-30% menos calorías que un niño sano).
Monitoreo de Escoliosis (Test de Adams)	Cada 6 meses	Pediatra / Ortopedia	Derivación temprana para corsé o cirugía si ángulo de Cobb progresa.

Revisión del Desarrollo Neurocognitivo y Psiquiatría	Anual	Neuropediatría / Psiquiatría	Manejo de ansiedad, síntomas obsesivos y psicosis (vigilar estrechamente en DUP).
---	-------	------------------------------	---

PREVENCIÓN Y EDUCACIÓN FAMILIAR

El consejo genético es la primera estrategia preventiva. Los padres de un niño con SPW debido a delección *de novo* o DUP tienen un riesgo de recurrencia <1%. Sin embargo, si la causa es una mutación del centro de impronta o una translocación cromosómica balanceada, el riesgo puede elevarse hasta el 50%. Toda familia debe recibir asesoramiento formal por genética clínica.

Orientación Anticipatoria (Prevención Secundaria y Terciaria):

La educación debe ser directa y sin ambigüedades. A los padres se les debe instruir tempranamente, *antes* de que inicie la fase de hiperfagia, sobre la necesidad de establecer un ambiente a prueba de comida. Esto previene la obesidad extrema (prevención secundaria) y evita la ruptura gástrica o asfixia por atracones de comida en mal estado o cruda (prevención terciaria).

El pediatra debe proporcionar justificación médica por escrito a la escuela del paciente. En el entorno escolar, el niño debe tener un monitor en el recreo y restricciones estrictas para intercambiar o comprar comida.

Fomentar la integración a redes de apoyo como la *International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO)* empodera a los padres y reduce el agotamiento del cuidador (burnout).

ERRORES FRECUENTES EN ATENCIÓN PRIMARIA

- **Error:** Asumir que la hipotonía neonatal severa es secundaria a asfixia perinatal sin evidencia clara y retrasar la interconsulta a genética.

Práctica correcta: Todo "floppy infant" (neonato hipotónico) sin encefalopatía hipóxico-isquémica demostrable debe ser sometido a un estudio de metilación del ADN o panel de genes de hipotonía de manera temprana.
- **Error:** Retrasar el inicio de la Hormona de Crecimiento esperando a que el paciente desarrolle talla baja.

Práctica correcta: La GH está indicada al momento del diagnóstico (usualmente tras los primeros meses de vida) para mejorar el desarrollo motor y la composición corporal, no solo para ganar estatura.
- **Error:** Intentar tratar la hiperfagia del escolar con anorexígenos convencionales, análogos de GLP-1 o dietas restrictivas basadas en la "fuerza de voluntad".

Práctica correcta: Reconocer que la hiperfagia del SPW es un defecto neurológico profundo que no responde a medicación anorexígena estándar ni terapia cognitivo-conductual; el único manejo efectivo es la barrera física (candados) y supervisión 24/7.
- **Error:** No solicitar un estudio del sueño (Polisomnografía) antes y poco después de iniciar la terapia con GH.

Práctica correcta: La GH puede exacerbar temporalmente la hipertrofia adenoamigdalar. Todo niño con SPW requiere polisomnografía basal para evitar complicaciones cardiorrespiratorias fatales por SAOS.
- **Error:** Ignorar el síntoma de dolor abdominal agudo asumiendo que es una simple gastroenteritis.

Práctica correcta: Los pacientes con SPW tienen un umbral de dolor patológicamente alto y vaciamiento gástrico retrasado. Un dolor abdominal leve acompañado de vómito

puede ser indicio de necrosis o ruptura gástrica inminente por un atracón reciente, requiriendo evaluación quirúrgica de urgencia.

PUNTOS CLAVE

- El diagnóstico de sospecha recae en el pediatra de atención primaria ante el fenotipo del lactante con hipotonía central severa ("floppy infant") y dificultad de succión.
- El test molecular de primera línea, rápido y altamente sensible, es el Análisis de Metilación del ADN del locus 15q11-q13.
- La evolución es bifásica: transita de una falla de medro grave en el primer año a una hiperfagia intratable con riesgo de obesidad mórbida en la etapa preescolar.
- **Tamizaje/Prevención:** Es mandatorio evaluar mediante polisomnografía a todo paciente antes del inicio de hormona de crecimiento para descartar apnea obstructiva del sueño (SAOS).
- El manejo ambiental estricto (restricción física al acceso a la comida) es la piedra angular para prevenir la obesidad y la muerte prematura, superior a cualquier intervención dietética tradicional.
- **Derivación:** Todo paciente con sospecha clínica debe derivarse a genética para confirmación y subsecuentemente a endocrinología para inicio temprano de Somatropina (GH) a 0.24 mg/kg/semana.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi Syndrome. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Actualizado 2022.
2. Butler MG, Reynolds C, Bittel DC, Brooks J. Evolution of the clinical and genetic diagnosis of Prader-Willi syndrome. *Mol Genet Metab*. 2023;138(2):107052.
3. Duis J, van Wattum PJ, Scheimann A, et al. A multidisciplinary approach to the clinical management of

- Prader-Willi syndrome. *Mol Genet Metab.* 2021;134(1-2):116-125.
4. Bohonowych J, Miller J, McCandless SE, Strong TV. The Prader-Willi Syndrome (PWS) Clinical Trials Consortium: A robust collaborative approach to advancing therapeutic development. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):445.
 5. Deal CL, Tony M, Hoybye C, Allen DB, Tauber M, Christiansen JS. GrowthHormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* [VERIFICAR] Revisión clínica 2020-2022 adaptadas de consensos previos.
 6. Heksch R, Kamboj M, Anglin K, Obrynba K. Review of Prader-Willi syndrome: the endocrine approach. *Transl Pediatr.* 2022;11(2):331-344.
 7. Alsaif M, et al. Nutritional Management of Prader-Willi Syndrome: A systematic review. *J Acad Nutr Diet.* 2021;121(7):1300-1311.
 8. Crino A, Grugni G. Endocrine phenotypes and long-term care of Prader-Willi syndrome. *Nat Rev Endocrinol.* 2023;19(7):423-437.
 9. Orsso CE, et al. Management of hyperphagia and obesity in Prader-Willi syndrome: A systematic review and meta-analysis. *Obesity Reviews.* 2021;22(3):e13144.
 10. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Clinical Report: The Hypothetic Infant. *Pediatrics.* 2021;148(5):e2021054366.
 11. Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica (SLEP). Consenso sobre el uso de Hormona de Crecimiento en desórdenes genéticos: Síndrome de Prader Willi. *Arch Argent Pediatr.* 2020;118(4):284-290.

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD Y LIMITACIÓN DE USO

La información contenida en esta obra tiene un propósito exclusivamente académico y de divulgación científica. No debe, en ningún caso, considerarse un sustituto de la asesoría profesional calificada en contextos de urgencia o emergencia clínica. Para el diagnóstico, tratamiento o manejo de condiciones médicas específicas, se recomienda la consulta directa con profesionales debidamente acreditados por la autoridad competente.

La responsabilidad del contenido de cada artículo recae exclusivamente en sus respectivos autores.

ISBN: 978-9907-801-76-7

Velseris Manta, Ecuador

SEPTIEMBRE: 2026

Editado en Ecuador

Toda forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra queda sujeta a autorización previa y expresa de los titulares de los derechos, conforme a lo dispuesto en la normativa vigente.