

HAGA SU DIAGNÓSTICO

Cecilia Zubiri
Mariana Fabi

*Residencia de Clínica Pediátrica.
Hospital de Niños. Superiora
Sor María Ludovica. La Plata*

✉ cecizubiri03@hotmail.com

LACTANTE DE 9 MESES CON CONVULSIONES
A 9 MONTH-OLD INFANT WITH SEIZURES

Datos Clínicos

Lactante masculino de 9 meses que llegó a la consulta por presentar fiebre, vómitos y diarrea de 3 días de evolución. En el camino hacia el hospital presentó un episodio de convulsión tónica. En la Sala de Emergencia se decidió su internación para estudio y tratamiento.

Antecedentes personales

RNT/PAEG; parto vaginal; Apgar 9/10. Alimentación con leche materna exclusiva hasta los 3 meses y luego suplementado con fórmula de inicio; actualmente dieta para lactantes. Peso, talla y pautas madurativas acordes a edad. No tenía internaciones previas ni antecedentes patológicos. Una hermana de 5 años era sana.

Enfermedad actual

Ingresó a la sala en brazos de su madre padeciendo un tercer episodio de convulsión tónica consecutiva en el día, la cual cedió en segundos; estaba hemodinámicamente compensado; signos vitales FC: 140/min; FR: 60/min; T: 37°C

Peso: 9,240 Kg.

Se encontraba en estado postictal, impresionando desconectado con el medio, hiporreactivo aunque despierto; había hiperreflexia e hipertonia en miembro inferior izquierdo con dedos en abanico, Babinski positivo bilateral, inclusión del pulgar en ambas manos, e hipertonia en flexión de miembro superior derecho. El abdomen estaba distendido, blando, depresible y con ruidos hidroaéreos aumentados; no había visceromegalias.

La diuresis era normal. Las heces eran de tipo diarreico, amarillo-verdosas, abundantes y sin moco, sangre o pus.

El resto del examen físico estaba dentro de límites normales.

Diagnóstico al ingreso

- Convulsión tónica afebril, a descartar etiología:
 1. Metabólica
 2. Tóxica
 3. Infecciosa
- Gastroenteritis aguda

Tratamiento inicial

Se colocó acceso venoso periférico y oxigenoterapia por máscara.

Dado que repitió dos episodios convulsivos durante el examen físico, se medicó cada uno de ellos con diazepam, luego se realizó carga de difenilhidantoína y posteriormente dosis de mantenimiento a 5 mg/Kg/día. Plan de hidratación parenteral 100/2/1 y ayuno.

Estudios solicitados inicialmente

Glóbulos rojos: 4.330.000/mm³, Hematocrito: 37%, Hemoglobina: 12g%, leucocitos: 12500/mm³ (70 N/28 L), plaquetas: 387000/mm³, ERS: 15mm.
PH: 7,35; PCO₂: 25,1; HCO₃: 13,9; EB: - 11,9;
Na: 135; K: 3,8; Mg: 0,48;
Calcemia: 10,9, Glucemia: 0,90 g/l
LCR: límpido, incoloro, 1 célula/mm³, proteinorraquia y glucorraquia normales.
La TAC de encéfalo fue normal.

Evolución

El paciente continuó presentando episodios convulsivos con extensión de los 4 miembros, pulgares incluidos y mirada fija, primero tónicas y después tónico-clónicas generalizadas que cedían en pocos segundos. Presentó nuevamente deposición diarrea abundante verdosa.

Conductas:

1. Se sospecha infección por *Shigella* y comienza tratamiento con ceftriaxona 80 mg/Kg/día
2. Se solicita previamente HMC x 2: negativos, coprocultivo: negativo y coprovirológico: Rotavirus + + +, función hepática: normal; función renal: normal; tiempo y concentración de protrombina: normales; EEG: normal

Siete días después se encuentra conectado con el medio, sonríe, presenta pérdida de pautas madurativas, cada vez más evidente, no moviliza sus manos, no se mantiene sentado ni presenta sostén cefálico. No volvió a padecer episodios convulsivos, pero varias veces al día sufre distonías.

Se decide repetir TAC de encéfalo: alteración en la intensidad de la señal de los núcleos basales (lenticular y caudado) y en menor grado de la sustancia blanca subcortical de ambos lóbulos frontales, que podrían corresponder a un proceso inflamatorio como primera posibilidad diagnóstica.

Ante la sospecha de encefalitis por Virus Herpes Simple comienza tratamiento con aciclovir endovenoso y se solicita RNM de encéfalo con contras-

te endovenoso obteniéndose el mismo resultado que en la TAC previa, sin modificación tras la administración del contraste.

Se interconsulta con el Servicio de Neurología quienes interpretan el cuadro como probable infección viral o descompensación metabólica aguda tipo acidosis orgánica.

Se solicita dosaje de ácido láctico, pirúvico y carnitina en sangre, y ácidos orgánicos en orina.

Resultados

En sangre: glutaril carnitina aumentado.

En orina: ácido glutárico y 3 OH glutárico aumentados.

Con esos resultados se arribó al diagnóstico de Aciduria glutárica Tipo I.

Aciduria Glutárica tipo I

Es una enfermedad transmitida por herencia autosómica recesiva caracterizada por déficit de glutaril CoA deshidrogenasa (GDH) lo cual provoca un fallo de la vía catabólica de los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano. Este déficit es causado por mutaciones en los genes que codifican la enzima GDH de las cuales se han identificado 63 hasta la actualidad ^(1,2).

La enfermedad se manifiesta entre los 3 y 20 meses de vida. El inicio de la sintomatología puede ser agudo o insidioso. En el 25% de los casos se presenta desde el nacimiento como parálisis cerebral distónica sin deterioro intelectual. Otros posibles hallazgos son trastornos del desarrollo, disquinesias, atrofia cortical y aumento de LCR en zonas frontales y temporales ⁽³⁾.

Generalmente una infección banal desencadena una crisis encefalopática con severos movimientos anormales distónicos y disquinéticos. El paciente está alerta y presenta hipotonía. No hay acidosis metabólica. Suelen permanecer asintomáticos en las primeras etapas de la vida, aunque de forma retrospectiva pueden encontrarse peculiaridades que por sí solas no son diagnósticas (a no ser que se tenga sospecha del proceso por hermanos previamente afectados) tales como macrocefalia, irritabilidad, hi-

potonía, o inestabilidad motora.

La macrocefalia puede atribuirse a diferentes causas, entre ellas megalencefalia o aumento del espacio subaracnoideo, entre otros ⁽⁴⁾.

Los pacientes sintomáticos presentan estabilización de los síntomas entre una y tres semanas después del desencadenamiento de la crisis encefalopática, quedando parálisis cerebral distónica que impide controlar el movimiento de sus manos y su boca.

Es de gran interés establecer el diagnóstico, sobre todo para emitir consejo genético y la posibilidad de diagnóstico prenatal en hermanos de pacientes ya diagnosticados, iniciando tratamiento precoz que evite el curso fatal de la enfermedad ⁽¹⁾. Por esto es fundamental incrementar la sospecha, para lo cual hay que conocer al menos, sus características básicas. De la sola pericia del pediatra general dependerá el diagnóstico de estos pacientes ⁽²⁾.

El propósito del tratamiento es evitar las crisis encefalopáticas y con ello el deterioro neurológico, ya que una vez instalada la lesión en los núcleos basales la misma es irreversible.

No existe un tratamiento específico ni curativo de

la enfermedad; éste se basa en medidas de sostén y rehabilitación.

En la actualidad se está ensayando un tratamiento basado en la restricción dietaria de alimentos que contengan lisina y triptofano; el mismo no ha probado aun ser de utilidad en prevenir las crisis encefalopáticas o la aparición de secuelas.

Bibliografía

1. Carrascosa Romero MC, Abad Ortiz L, Cuartero del Pozo I, et al. Dieta vegetariana en aciduria Glutárica tipo 1. *An Pediatr (Barc)*. 2003; 59:117-121.
2. Sanjurjo P, Baldellon A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. *Enfermedades congénitas del metabolismo: generalidades, grupos clínicos, y algoritmos diagnósticos. Aciduria Glutárica tipo 1*. Ed Ergon. Madrid. 2001; 24:257-262.
3. Duhaime AC, Christian C, Rorke L, et al. Nonaccidental Head Injury in Infants- The "shaken baby syndrome". *N Engl J Med*. 1998; 338:1822-1829.
4. Pratt JH, Frim Jrand D. Glutaric Aciduria Type 1 and Nonaccidental Head Injury. *Pediatrics* 2002;109:554. ◆

NORMAS DE PRESENTACIÓN

DE TRABAJOS EN LUDOVICA PEDIÁTRICA



LUDOVICA PEDIÁTRICA es una publicación científica del Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría, Superiora Sor María Ludovica de La Plata y considerará para su publicación los trabajos relacionados con la Pediatría. La Revista consta de las siguientes secciones:

Originales

Trabajos de investigación sobre etiología, fisiopatología, anatomía patológica, diagnóstico, prevención y tratamiento. Los diseños recomendados son de tipo analítico en forma de encuestas transversales, estudio de casos y controles, estudios de cohorte y ensayos controlados.

Casos Clínicos

Descripción de uno o más casos clínicos de excepcional observación que supongan un aporte importante al conocimiento de la enfermedad. Es aconsejable que el número de firmantes no sea superior a cinco.

Cartas al Director

En esta sección se admitirán la discusión de trabajos publicados y la aportación de observaciones o experiencias que por sus características puedan ser resumidas en un breve texto. La extensión máxima será de 750 palabras, el número de citas bibliográficas no será superior a 10 y se admitirá una figura y una tabla. Es aconsejable que el número de firmantes no sea superior a cuatro.

Editoriales

Discusión de avances recientes en Pediatría. Estos artículos son encargados por la Redacción de la Revista. Los autores que espontáneamente deseen colaborar en esta Sección deberán consultar previamente con la Secretaría de Redacción.

Artículos Especiales

Bajo este epígrafe se publicarán trabajos de interés particular para la Pediatría y que, por sus características, no encajen bajo el epígrafe de Editorial. Son aplicables las mismas normas de publicación que en la sección precedente.

Educación Continuada

Puesta al día de temas básicos de interés general para el pediatra que se desarrollarán de manera extensa a lo largo de varios números. (Incluye Guías de Diagnóstico y Tratamiento)

¿Cuál es su diagnóstico?

Presentación breve de un caso clínico problema y de su resolución. La presentación en la Revista se hará en dos páginas independientes: en una se presentarán nombres y dirección profesional de los autores y el caso clínico, acompañado de un máximo de 2 figuras, y en la otra (que se publicará en contraportada) se efectuarán los comentarios diagnósticos y terapéuticos pertinentes, acompañados de un máximo de 1 figura y 5 citas bibliográficas. Se aceptan aportaciones a esta sección. Los originales deben adecuarse al modelo de publicación mencionado. El texto de cada página no debe sobrepasar 750 palabras (si no hay figuras), 500 palabras (si hay una figura) y 400 palabras (si hay 2 figuras).

Crítica de libros

Los libros que sean enviados a la Secretaría de Redacción serán objeto de crítica si se considera de interés para los lectores. El envío de un libro no implica necesariamente que será publicada su crítica. En cualquier caso, los libros remitidos no serán devueltos ni se enviará reconocimiento de su recepción.

Otras secciones

Se publicarán los informes técnicos de las Secciones y Grupos de trabajo del Hospital de Niños Superiora Sor María Ludovica así como el contenido de sus reuniones. Cada Sección dispondrá de un máximo de 15 páginas impresas anuales, lo que representa aproximadamente unos 40 resúmenes.

Presentación y estructura de los trabajos

Todos los trabajos aceptados quedan como propiedad permanente de Ludovica Pediátrica y no podrán ser reproducidos en parte o totalmente sin el permiso editorial de la revista. Los artículos, escritos en español o en inglés, deben entregarse vía internet, con su impreso correspondiente y en procesador de textos Word. Los componentes serán ordenados en páginas separadas de la siguiente manera: página titular, resumen y palabras clave, texto, bibliografía, tablas y pies de figuras. Todas las páginas deberán ser numeradas consecutivamente, comenzando por la página titular.

Página titular

Deberá contener los datos siguientes:

- Título del artículo no mayor a 12 palabras.
- Lista de autores en el mismo orden en el que deben aparecer en la publicación. Debe citarse primero nombre y luego apellido.
- El título académico de los autores aparecerá con una llamada al lado del apellido, que será referida al pie de página con el grado correspondiente.
- Nombre del centro de trabajo y dirección completa del mismo. Si el trabajo ha sido financiado debe incluirse el origen y numeración de dicha financiación.
- Nombre, dirección, número de teléfono y número de fax del autor al que debe dirigirse la correspondencia.
- Fecha de envío.

Resumen

La extensión del resumen no será superior a 250 palabras ni inferior a 150 palabras. El contenido del resumen deberá ser estructurado en cuatro apartados diferentes que deberán figurar titulados en el mismo: Objetivos, Métodos, Resultados, y Conclusiones. En cada uno de ellos se describirán, respectivamente, el problema motivo de la investigación, la manera de llevar a cabo la misma, los resultados más destacados y las conclusiones que se deriven de los resultados.

Palabras claves

Tres a diez palabras clave deberán ser incluidas al final de la página donde figure el resumen. Deberán usarse términos mencionados en el **Medical Subject Headings** del *Index Medicus*.

- Inglés. Deberá incluirse una correcta traducción al inglés de título, resumen y palabras clave.
- Texto. Se recomienda la redacción del texto en impersonal. Conviene dividir los trabajos en secciones. Los originales en: Introducción, Material o Pacientes y Métodos, Resultados y Discusión. Las notas clínicas en: Introducción, Observación clínica y Discusión. Se recomienda que cada sección encabece páginas separadas.

En general, es deseable el mínimo de abreviaturas, aceptando los términos empleados internacionalmente. Las abreviaturas poco comunes deben ser definidas en el momento de su primera aparición. Se evitarán abreviaturas en el título y en el resumen. Cuando existan tres o más abreviaturas se recomienda que sean listadas en una tabla presentada en hoja aparte. Los autores pueden utilizar tanto las unidades métricas de medida como las unidades del Sistema Internacional (SI). Cuando se utilicen las unidades SI es conveniente incluir las correspondientes unidades métricas inmediatamente después, en paréntesis.

Las drogas deben mencionarse por su nombre genérico. Los instrumentos utilizados para realizar técnicas de laboratorio u otras deben ser identificados, en paréntesis, por la marca así como por la dirección de sus fabricantes.

Bibliografía

Las citas bibliográficas deben ser numeradas consecutivamente por orden de aparición en el texto, figurando el número entre paréntesis.

La referencia de artículos de revistas se hará en el orden siguiente: autores, empleando el o los apellidos seguido de la inicial del nombre, sin puntuación y separado cada autor por una coma; el título completo del artículo en lengua original; el nombre de la revista según abreviaturas del *Index Medicus*; año de aparición del ejemplar, volumen e indicación de la primera y última página. Un estilo similar se empleará para las citas de los libros.

A continuación se exponen 5 ejemplos:

1. *Artículo*: Beltra Picó R., Mira Navarro J., Garramone G. *Gastrosquisis. A propósito de cinco casos*. An. Esp. Pediatr. 198 1; 14: 107-111.
2. *Artículo publicado como resumen de actas de congreso*. Cuento Rua E, Urrutia MI, Marchison S, et al. El motivo de consulta y los aspectos ambientales y culturales. En: SAP XXIII Congreso Argentino de Pediatría. Argentina. Bs. As. p. 82.
3. *Libro*: Fomon S. J. *Infant Nutrition*, 2ed. Filadelfia/Londres/Toronto: WB Saunders; 1974.
4. *Capítulo de libro*: Blines J. E. *Dolor abdominal crónico y recurrente*. En: Walker Simith J. A., Hamilton J. R., Walker W. A. (eds.). *Gastroenterología pediátrica práctica*. 2da. ed. Madrid: Ediciones Ergon; 1996. p. 2537.
5. *Citas de artículos de revistas en formato electrónico*. Un estilo similar al empleado para citar los artículos ya impresos, agregando al final la siguiente frase (se cita un ejemplo): Disponible en: [url:http://www.cdc.gov/mcidod/EID/eid.htm](http://www.cdc.gov/mcidod/EID/eid.htm)

No deben incluirse en la Bibliografía citas de observaciones o trabajos no publicados del estilo de "comunicación personal", "en preparación" o "sometido a publicación". Si se considera imprescindible citar dicho material debe mencionarse su origen en el lugar correspondiente del texto. La cita debe colocarse entre paréntesis. Ejemplos:

- a. Salinas Pérez C. *Estudio patogénico de la nefropatía IgA*. En preparación.
- b. Smith J. *New agents for cancer chemotherapy*. Presentado en el Third Annual Meeting of the American Cancer Society, 13 Junio 1983, New York.
- c. Observación personal.

Con respecto a la cantidad de citas se recomienda que los trabajos originales incluyan entre 20-30 referencias; los originales breves y notas clínicas entre 10-20 referencias; las cartas al director un máximo de 10, y las revisiones, artículos de actualización y artículos especiales un mínimo de 30 referencias. Deben mencionarse todos los autores cuando sean seis (6) o menos; cuando sean siete (7) o más deben citarse los tres primeros y añadir después las palabras "et al".

Tablas

Deben ser numeradas en caracteres romanos por orden de a-

parición en el texto. Serán escritas a doble espacio, no sobrepasarán el tamaño de un folio y se remitirán en hojas separadas. Tendrán un título en la parte superior que describa concisamente su contenido, de manera que la tabla sea comprensible por sí misma sin necesidad de leer el texto del artículo. Si se utilizan abreviaturas deben explicarse al pie de la tabla. Debe evitarse presentar los mismos datos en texto, tablas y figuras.

Figuras

Tanto se trate de gráficos, dibujos o fotografías, se numerarán en caracteres árabes por orden de aparición en el texto. Deben entregarse en papel o en copia fotográfica nítida en blanco y negro (no diapositiva) de un tamaño máximo de 20,3 por 25,4 cm. Los autores deberán tener en cuenta, para el tamaño de símbolos, letras, cifras, etc., que después de la reducción, si se precisa, deben tener una dimensión de 3 milímetros. En el dorso de la figura deberá adherirse una etiqueta en que figuren: número de la figura, nombre del primer autor y orientación de la misma (mediante una flecha, por ejemplo). Las figuras se entregarán en un sobre, sin montar. En el caso de que las figuras ya estén escaneadas, las mismas deben remitirse en formato *jpg*.

Las microfotografías deben incluir escala e indicación de los aumentos. Eventualmente es posible la reproducción de fotografías o dibujos en color, siempre que sea aceptado por el Comité de Redacción y exista acuerdo previo de los autores con el Grupo Editor.

Si se reproducen fotografías de pacientes éstos no deben ser identificados. Las figuras se acompañarán de una leyenda, escrita en hoja incorporada al texto, que debe permitir entenderla sin necesidad de leer el artículo.

Responsabilidades Éticas

Permisos para reproducir material ya publicado. Los autores son responsables de obtener los oportunos permisos para reproducir en *Ludovica Pediátrica* material (texto, tablas o figuras) de otras publicaciones. Estos permisos deben solicitarse tanto al autor como a la editorial que ha publicado dicho material.

Autoría. En la lista de autores deben figurar únicamente aquellas personas que han contribuido intelectualmente al desarrollo del trabajo. Haber ayudado en la colección de datos o haber participado en alguna técnica no son por sí mismos criterios suficientes para figurar como autor. En general, para figurar como autor se deben cumplir los siguientes requisitos:

1. Haber participado en la concepción y realización del trabajo que ha dado como resultado el artículo en cuestión.
 2. Haber participado en la redacción del texto y en las posibles revisiones del mismo.
 3. Haber aprobado la versión que finalmente va a ser publicada.
- La Secretaría de Redacción de *Ludovica Pediátrica* declina cualquier responsabilidad sobre posibles conflictos derivados de la autoría de los trabajos que se publican en la Revista.

Publicación previa. En la carta de presentación que debe acompañar el envío del artículo debe hacerse constar que el conte-

nido del mismo es completamente original y que no ha sido publicado previamente. De no cumplirse este requisito debe hacerse constar si:

1. Parte de los resultados han sido ya incluidos en otro artículo.
 2. Una parte de los pacientes ha sido ya reportada en un trabajo anterior.
 3. El texto o parte del texto ha sido ya publicado o está en vías de publicación en actas de congreso, capítulo de libro o carta al director.
 4. Todo o parte del texto ha sido ya publicado en otro idioma.
- Ludovica Pediátrica* acepta material original, pero considera la publicación de material en parte ya publicado si el nuevo texto aporta conclusiones diferentes sobre un tema. El autor debe ser consciente que no revelar que el material sometido a publicación ha sido ya total o parcialmente publicado constituye un grave quebranto de la ética científica.

Consentimiento informado. Los autores deben mencionar en la sección de métodos que los procedimientos utilizados en los pacientes y controles han sido realizados tras obtención de un consentimiento informado de los padres. Es también conveniente hacer constar que el estudio ha sido revisado y aprobado por los Comités de Investigación y/o Ética de la institución donde se ha realizado el estudio.

Envío de originales

Los trabajos deben ser enviados por correo electrónico a:

ludovicapediatrica@gmail.com

El manuscrito debe acompañarse de una carta de presentación en la que se debe hacer constar la originalidad del trabajo así como la aceptación expresa de todas las normas.

La secretaría acusará recibo. El manuscrito será inicialmente examinado por el Comité de Redacción y si se considera válido será remitido a dos revisores externos. El Comité de Redacción, ya directamente o una vez atendida la opinión de los revisores, se reserva el derecho de rechazar los trabajos que no juzgue apropiados, así como de proponer las modificaciones de los mismos que considere necesario. En caso de aceptación, si es necesario, el autor recibirá material para su corrección, que procurará devolver al Comité de Redacción en el menor lapso posible. Una vez recibida la Prueba de Galera, el manuscrito debe ser entregado con las correcciones pertinentes dentro de las 48 horas siguientes a su recepción.

Compruebe el contenido de su envío:

Carta con firma de todos los autores; copia completa del artículo; página titular incluyendo: título, lista de autores, nombre y dirección del centro, financiación, teléfono, fax del autor y correo electrónico, fecha de envío; resumen en castellano (en hoja aparte); resumen en inglés (en hoja aparte); palabras claves (en castellano e inglés); texto; bibliografía (en hoja aparte); leyendas de las figuras (en hoja aparte); tablas (en hoja aparte); figuras identificadas (tres unidades); carta de permiso si se reproduce material; consentimiento informado para fotos. 

THE ENGLISH VERSION OF THESE INSTRUCTIONS ARE AVAILABLE BY REQUEST TO

horaciofgonzalez@gmail.com - patologi@netverk.com.ar