XXXIII Jornadas del Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", XIII Jornadas de Enfermería – Parte 1

XXXIII Conference of the "Ricardo Gutiérrez" Children's Hospital, XIII Nursing Conference - Part 1

Edición Silvia Baleani[a], Mónica García Barthe[b]

La semana del 14 al 18 de octubre de 2024 se realizaron las XXXIII Jornadas del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez y XIII Jornadas de Enfermería. En el marco de las jornadas se presentaron más de 160 trabajos libres en forma de posters y comunicaciones orales. También se postularon cinco trabajos para premio, que fueron evaluados por el jurado compuesto por los Dres. Alicia Fayad, Jaime Altcheh, Ariel Cheistwer y Ezequiel Monteverde.

Los trabajos premiados fueron:

Características de pacientes con leucemia linfoblástica aguda tratados en un centro pediátrico **(Primer Premio).** Autores: González Palumbo SS, Castro Silvera LM, Ferraro CL, Prada SS, Guiñazu K, Gaillard MI y Soria ME.

Eficiencia diagnóstica del cortisol salival matutino en la evaluación de la recuperación del eje adrenal en niños con indicación de suspender un tratamiento corticoideo prolongado. **(Premio Accèsit).** Autores: Gil MR, Daga L, Rodríguez ME, Debernardi Santillán C, Rosenbrock S, Demarchi V, Ambao V, Arcari A, Ropelato MG, Freire A y Ballerini MG.

A continuación, incluimos la primera parte de los resúmenes de los trabajos presentados:

Trabajos seleccionados para presentación a Premio

O-056. Eficiencia diagnóstica del cortisol salival matutino en la evaluación de la recuperación del eje adrenal en niños con indicación de suspender un tratamiento corticoideo prolongado

Gil MR[(1)], Daga L[(1)], Rodríguez ME[(1)], Debernardi Santillan C[(1)], Rosenbrock S[(1)], Demarchi V[(1)], Ambao V[(1)], Arcari A[(1)], Ropelato MG[(1)], Freire A[(1)], Ballerini MG.[(1)]
[(1)] Endocrinología infantil, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: La suspensión definitiva de la terapia con glucocorticoides (GC) prolongada (TCP) requiere evaluar la reactivación del eje adrenal mediante la medición de cortisol sérico. En un estudio previo demostramos que la medición de cortisol salival matutino (CSm) ≥5,0 nmol/L confirma la reactivación del eje adrenal con una eficiencia diagnóstica (ED) del 73%, con la ventaja adicional de ser una muestra menos invasiva. En ese estudio, un 25% de pacientes presentaron resultados falsos negativos (FN), y un 1,8% resultados falsos positivos (FP), lo cual puede deberse a errores preanalíticos en la toma de muestra. **Objetivos:** Determinar si la implementación de cambios preanalíticos en la

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

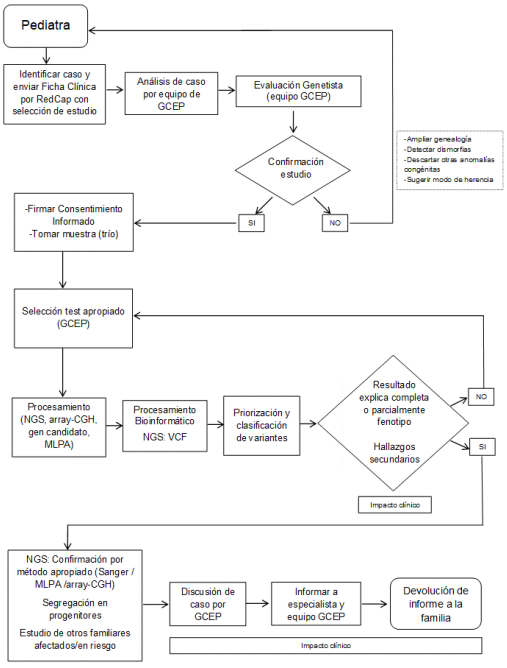
obtención de la saliva incrementa la ED del CSm en niños que recibieron TCP. **Métodos:** Estudio de validación diagnóstica (Aprobación C.E.I.22.09). Se incluyeron niños que recibieron TCP por >4 semanas, derivados para evaluación del eje adrenal previo suspensión (tamaño muestral= 40). Se programó el descenso hasta llegar a dosis fisiológica que se mantuvo 1 mes. Con interrupción transitoria por 48 hs, se recolectaron 2 muestras de saliva independientes previo enjuague bucal con agua, una antes y otra después de la extracción de sangre para la medición de cortisol sérico (F). El F y el CSm se midieron por electroquimioluminiscencia. Una concentración de F≥193 nmol/L fue considerada normal de acuerdo con referencia previa. La ED del CSm fue determinada mediante curva ROC, evaluando sensibilidad, especificidad, VPP y VPN y sus IC95% correspondientes. **Resultados:** Participaron del estudio 45 niños (media±DE: 11,5±4,1 años). Se analizaron 52 muestras independientes. El CSm correlacionó con el F (r= 0,71, p< 0,0001). Se observó recuperación del eje en 33niños, falta de recuperación en 19. El valor de corte óptimo para CSm fue ≥4,1 nmol/L (ED: 86%), con solo 7 resultados FN (13%) y ningún FP. Se alcanzó una sensibilidad de 0,78 (0,62-0,89), especificidad de 1,0 (0,83-1,0), VPP: 1.0 (0,87-1,0), VPN: 0,73 (0,5-0,86). **Conclusión:** Las medidas preanalíticas implementadas permitieron mejorar la ED. Un CSm≥4,1 nmol/L constituye un biomarcador no invasivo confiable para confirmar la recuperación del eje adrenal luego del TCP en niños, con una eficiencia diagnostica del 86%.

O-088. Impacto clínico y eficiencia del proceso de diagnóstico genómico de 1084 casos en el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

Scaglia PA[1,2], Esnaola Azcoiti M[1,2], Casali B[1,2], Villegas F[3], Armando R[3], Izquierdo A[1,2], Correa Brito L[2], Maier M[3,4], Fernández MdC[3], Szlago M[4], Rosenbrock S[2], Raffo D[2], Boywitt A[2], Sansó GE[2], Rozental S[2], Riesco AS[1], De Bellis R[2], Arcari A[2], Bergadá I[2], Arberas C[3], Rey RA[1,2], Ropelato MG[1,2]
[1]Unidad de Medicina Traslacional, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [2]Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET, – FEI – División de Endocrinología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [3]Sección Genética Médica, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [4]Sección Enfermedades Raras, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: Las técnicas de secuenciación masiva de nueva generación (NGS) y de array-CGH han mejorado el diagnóstico etiopatogénico de diversas enfermedades genéticas de la infancia. **Objetivo**: Evaluar el impacto clínico y la eficiencia del diagnóstico genómico de enfermedades pediátricas en el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez (HNRG). **Materiales y métodos:** Se formó un equipo interdisciplinario de Genómica Clínica de Enfermedades Pediátricas (GCEP) y se gestionó el proyecto en RedCap. Se incluyeron niños (0-18 años) con sospecha de enfermedades genéticas (marzo 2018 - junio 2024). Los estudios se realizaron en muestras de ADN del caso índice y sus progenitores en la Unidad de Medicina Traslacional. Se utilizó NGS para variantes de secuencia (panel de diseño propio-369 genes, exoma clínico y exoma completo) y array-CGH para las variantes en el número de copias del genoma (CNVs). Las variantes se clasificaron según recomendaciones ACMG. Se consideraron positivos los casos con variantes patogénicas o probablemente patogénicas que pudieran explicar el fenotipo. Se realizaron estudios de confirmación y segregación en los progenitores y familiares afectados o en riesgo. Se calculó la eficiencia diagnóstica (ED) como la proporción de casos positivos sobre el total. **Resultados:** El GCEP diseñó e implementó un flujograma (figura) y procedimientos

Figura: Flujograma proceso de diagnóstico genómico implementado en el Hospital Gutiérrez



a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

operativos para el diagnóstico genómico. Se incluyeron 1084 casos índices, 855 procesados hasta el momento (480 NGS, 375 array-CGH). El 70% tuvo consulta genética clínica. La ED global de array-CGH fue 17% y la de NGS 44% (tabla). El 35% de las variantes fueron noveles, y en el 20% de los casos los genes priorizados por NGS no se sospecharon inicialmente. El proceso de diagnóstico genómico permitió dar respuesta a 596 familias en 336 días (mediana), con una odisea diagnóstica de 7 años. **Conclusión**: La consolidación en el ámbito hospitalario de un equipo de trabajo interdisciplinario que aborda cada etapa del proceso de diagnóstico genómico desde la caracterización clínica detallada, el planteo de la hipótesis diagnóstica, el procesamiento de las muestras y el análisis de los resultados permitió alcanzar una eficiencia diagnóstica que coincide con los estándares internacionales. La devolución y el asesoramiento genético se tradujeron en pronósticos, tratamientos y seguimientos más precisos y eficaces.

Tabla: Eficiencia Diagnóstica (casos positivos/total de casos) para la técnica NGS.

Patología	N° Casos	Positivos (%) = ED	No concluyentes (%)	Negativos (%)
Endocrinopatías	178	37	6	57
Síndromes genéticos	114	54	14	32
Metabolismo	46	61	7	32
RASopatías	33	82	3	15
Inmunología	32	13	0	87
Hematología	22	32	9	59
Nefrología	18	28	6	66
Respiratorio	12	33	17	50
Otros	27	55	0	45
Total casos procesados	**480**	**44**	**7**	**49**

Positivo: Variantes patogénicas o probablemente patogénicas en genes que explican el cuadro clínico.

No concluyente: Variantes de significado incierto (VUS) en algún gen que explica el cuadro clínico, una sola variante patogénica en un gen implicado en enfermedad con herencia autosómica recesiva, predicción de CNV por NGS aún no confirmada.

Negativo: Sin variantes patogénicas, probablemente patogénicas o VUS en ninguno de los genes candidatos propuestos ni en otros genes que pudieran asociarse el cuadro clínico.

O-142. Disfunción ovárica en niñas y adolescentes al diagnóstico de enfermedades oncohematológicas

Lopez Dacal J[2], Prada S[1]; Arcari A[2], Gryngarten M[2], Freire A[2], Ropelato MG[2], Ballerini MG[2], Rodriguez ME[2], Gutiérrez M[1], Morán L[1], Ferraro C[1], Soria M[1], Bedecarrás PV[2], Drelichman G[1], Aversa L[1], Bergadá I[2], Rey R[2], Grinspon R[2].
[1]División de Hematología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [2]Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET, – FEI – División de Endocrinología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: Las enfermedades oncohematológicas representan el cáncer más frecuente en pediatría. Poco se sabe sobre la función de los folículos ováricos pequeños en este grupo de pacientes. La hormona antimülleriana (AMH) es un marcador indirecto de la reserva de folículos ováricos pequeños. **Objetivo:** Determinar el estado de los folículos ováricos pequeños al diagnóstico y después de 3 meses de quimioterapia. **Materiales y métodos:** estudio de cohorte prospectivo que incluyó a niñas con leucemia linfoblástica aguda (LLA), leucemia mieloide aguda (LMA) o linfoma no Hodgkin (LNH). Se midió la AMH sérica al diagnóstico y luego de 3 meses de quimioterapia. Secundariamente, se analizaron los niveles de FSH. Los resultados se analizaron según la etapa puberal y expresaron como mediana (rango). **Resultados**: Se incluyeron 82 niñas, con una edad de 6,9 años (0,2-15,7); 53 (64,6%) eran prepuberales al momento del diagnóstico. El 63,4% de las niñas tenían LLA, el 20.7% LMA y el 15.9% LNH. Las niñas puberales recibieron tratamiento con análogo de GnRH (GnRHa). En niñas prepuberales, la AMH basal fue de 8,5 pmol/L (1,2-23,0), y 13/53 (24,5%) tenían niveles por debajo del percentil 3, siendo las niñas con LLA el grupo más afectado. A los 3 meses de quimioterapia, la AMH disminuyó a

	AMH al diagnóstico		AMH a los 3 meses	
	pmol/L mediana (rango)	<3er percentil n (%)	pmol/L mediana (rango)	<3er percentil n (%)
Prepuberales Todas (n=53)	**8,5 (1,2-55,0)**	**13 (24,5)**	**4,9 (1,2-38,0)**	**25 (47,2)**
LLA (n=36)	8,4 (1,2-55,0)	10 (27,8)	7,65 (1,2-38,0)	10 (27,8)
LMA (n=8)	11,45 (2,0-32,0)	2 (25,0)	2,5 (1,2-4,2)	8 (100)
LNH (n=9)	13,8 (1,2-55,0)	1 (11,1)	2,5 (1,2-32,6)	7 (77,7)
Puberales Todas (n=29)	**16,9 (1,2-80,0)**	**3 (10,3)**	**5,4 (1,2-48,0)**	**11 (37,9)**
LLA (n=16)	14,2 (2,6-80,0)	1 (6,3)	7,25 (3,0-48,0)	2 (12,5)
LMA (n=9)	19,0 (1,2-35,0)	2 (22,2)	3,0 (1,2-7,0)	7 (77,7)
LNH (n=4)	14,95 (5,4-30,3)	0 (0,0)	6,6 (1,2-14,4)	2 (50,0)

Valores de referencia <18 años, mediana (percentil 3-97): 18,1 (4,2-55,6) pmol/L

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

4,9 (1,2-38,0), con valores bajos en el 50,9%. En niñas puberales, la AMH basal fue de 16,9 pmol/L (1,2-80,0), y 3/29 (10,3%) tenían AMH por debajo del percentil 3. A los 3 meses de quimioterapia la AMH disminuyó a 5,4 (1,2-48,0), con valores bajos en el 27.6% de las niñas, viéndose más afectadas las niñas con LLA. Al diagnóstico, los niveles de FSH estuvieron dentro del rango normal en niñas prepuberales y puberales. A los 3 meses se evidenció un ligero aumento en niñas prepuberales, sin observarse cambios valorables en niñas puberales tratadas con GnRHa. **Conclusión:** Las niñas prepuberales con enfermedad oncohematológica presentan una disfunción de los folículos ováricos pequeños al diagnóstico, que empeora a los 3 meses de quimioterapia. En pacientes puberales, la disfunción de folículos pequeños se observó en una baja proporción de casos y aumentó moderadamente a los 3 meses de tratamiento.

O-147. Función testicular en niños prepúberes con enfermedad oncohematológica durante y después de la quimioterapia: un estudio longitudinal, prospectivo

Lopez Dacal J[(2)], Prada S [(1)], Brenzoni L[(2)], Arozarena M[(1)], Ropelato MG[(2)], Ballerini MG[(2)], Rodríguez ME[(2)], Soria M[(1)], Ferraro C[(1)], Bedecarrás P[(2)], Drelichman G[(1)], Aversa L[(1)], Bergadá I[(2)], Rey R[(2)], Grinspon R[(2)].
[(1)]División de Hematología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [(2)]Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET, – FEI – División de Endocrinología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: Las enfermedades oncohematológicas representan la causa más frecuente de cáncer en pediatría. Sin embargo, hay poca información sobre el impacto de la enfermedad y la quimioterapia sobre la función testicular de niños prepuberales. **Objetivo:** Caracterizar la función testicular, mediante biomarcadores de las células de Sertoli, desde el diagnóstico hasta tres años después de la quimioterapia en niños con enfermedades oncohematológicas. **Materiales y métodos:** estudio longitudinal, prospectivo que incluyó a niños prepúberes con Leucemia Linfoblástica Aguda, Leucemia Mieloide Aguda o Linfoma no Hodgkin. Se evaluó el desarrollo puberal y los niveles séricos de AMH y FSH al diagnóstico, cada 3 meses durante la quimioterapia y cada 6 meses hasta 3 años post-tratamiento. Los valores hormonales se informan en score de desvío estándar (SDS) y rango intercuartil según edad y estadio puberal. **Resultados:** se incluyeron 49 niños prepúberes con una mediana de edad de 4,4 años (0,7; 10,1). Al diagnóstico, el 8,2% de los niños tuvieron AMH menor al percentilo 3, siendo el SDS de AMH de -0,39 (-0,82;+0,05), aumentando a +0,03 (-0,63;+1,10) tras 3 meses de quimioterapia (p=0,0006). Después de 9-12 meses de quimioterapia, la mediana de AMH se mantuvo entre 0 y +1, llegando a +0,70 (-0,27;+1,59) a los 3 años post-tratamiento. Durante el seguimiento, 13/49 pacientes iniciaron pubertad y el 69.2% de ellos tuvieron valores de AMH >2 SDS. El SDS de FSH fue de -0,70 (-1,03;-0,13) al diagnóstico, +0,17 (-0,60;+1,199) tras 3 meses de quimioterapia, y se mantuvo dentro de límites normales finalizando en -0,28 (-1,00;+0,33) a los 3 años post-tratamiento. Los niveles de FSH superaron el percentil 97 en 4-7% de los casos durante el tratamiento y en menos del 3% un año después. **Conclusión:** en niños prepúberes con enfermedades oncohematológicas, la función testicular está alterada al diagnóstico, pero se recupera en la mayoría después de 3 meses de quimioterapia y se mantiene dentro de los límites normales hasta 3 años post-tratamiento en la mayoría de los casos. La persistencia de valores elevados de AMH en un subgrupo de varones puberales podría reflejar una maduración testicular alterada.

Tiempo de extracción	**AMH (SDS)** mediana (rango intercuartil)	**FSH (SDS)** mediana (rango intercuartil)
Al diagnóstico	-0,39 (-0,86; +0,05)	-0,70 (-1,03; -0,13)
3 meses de QMT*	+0,03 (-0,63; +1,10)	+0,17 (-0,60; +1,19)
9-12 meses de QMT*	-0,09 (-0,56; +0,62)	-0,15 (-0,53; +0,79)
24 meses de QMT*	+0,57 (-0,20; +1,30)	-0,18 (-0,64; +0,94)
1 año post-QMT*	+0,86 (-0,14; +1,77)	-0,22 (-0,70; +0,18)
2 años post-QMT*	+0,83 (-0,15; +1,71)	-0,29 (-0,74; +0,24)
3 años post-QMT*	+0,70 (-0,27; +1,59)	-0,28 (-1,00; +0,33)

Valores expresados en scores de desvío estándar (SDS) por edad y estadio puberal *QMT: quimioterapia

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

O-177. Características de pacientes con leucemia linfoblástica aguda tratados en un centro pediátrico

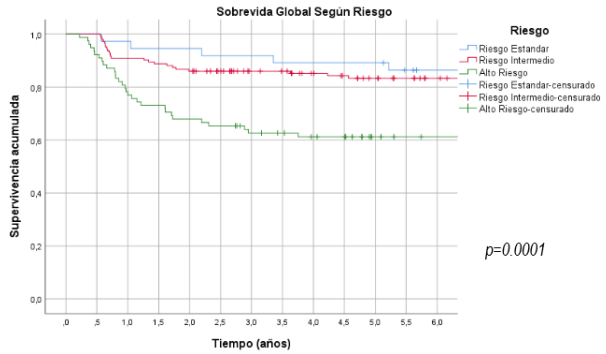
González Palumbo SS [(1)], Castro Silvera LM[(1)], Ferraro CL[(1)], Prada SS[(1)], Guiñazu K[(1)], Gaillard MI[(2)], Soria ME[(1)].
[(1)]Servicio de Hematología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Ciudad Autónoma De Buenos Aires, Argentina, Buenos Aires. [(2)]Servicio de Inmunología, Hospital de Niños Ricardo Gutierrez. Ciudad Autónoma De Buenos Aires, Argentina, Argentina.

Introducción: Los avances en el tratamiento de pacientes con leucemia linfoblástica aguda (LLA) lograron, en países desarrollados, tasas de sobrevida cercanas al 90%, debido a tratamientos adecuados al riesgo y medidas de soporte que mejoraron la muerte en inducción (MI) a 0.2% y remisión completa (MRC) 2%. En países en desarrollo aún no se alcanzaron resultados similares. **Objetivos:** Evaluar características demográficas, hematológicas, sobrevida global (SG), sobrevida libre de eventos (SLE), MI, MRC y por progresión de enfermedad de pacientes pediátricos con LLA tratados con Protocolo GATLA-ALLIC 2010. **Materiales y métodos:** estudio descriptivo y retrospectivo. Incluye pacientes de 1 a 18 años tratados con Protocolo GATLA 2010, del 1 junio 2010 al 1 julio de 2022. Excluidos pacientes con segundo tumor. Análisis estadístico: SPSS Statistics 26, análisis univarianza por chi cuadrado de Pearson. Sobrevida por Kaplan Meier. Significativa p<0.05. **Resultados:** Evaluables 264p. $\bar{x}$ seguimiento: 6.3 años (r: 0.2-14años), $\bar{x}$ edad al diagnóstico 7.14 años (r: 1.04-17.8 años). Características de población Tabla 1. Tasa recaída/mortalidad: 18.2%/24,6%, SG a 5 años 76.0% y SLE 70.9%. Pacientes riesgo estándar (RE) presentaron SG a 60 meses: 0.89, riesgo intermedio (RI): 0.83 y alto riesgo (AR): 0.61 (p0.0001). Gráfico 1. Tasa de MI: 2.27% (p6), por causa infecciosa el 66.6% (p4). No se asoció MI con ninguna variable demográfica ni hematológica. La tasa de MRC fue 10.2% (p27): 85% (p23) de causa infecciosa. Fue estadísticamente significativa la asociación MRC con: AR (p0.015), mayores de 6 años (p0.015), SNC II (p0.046), citogenético no hiperdiploide (p0.049) y muerte post reinducción (p0.0001). Fallecen por progresión de enfermedad 12.1% (p32). **Conclusiones:** Las características demográficas fueron similares a los publicados. La MI y la MRC fueron mayores. Hubo mayor incidencia de MRC en mayores de 6 años, SNC II, AR y en reinducción. Aunque las SLE, SG y las tasas de recaída han mejorado con respecto al protocolo 2002, la MI y la MRC son similares. Mejorando el soporte clínico lograremos disminuir la MI y MRC.

Tabla 1. Características de la población

Característica		n / %
Sexo n = 264	Femenino	98 (37.1%)
	Masculino	166 (62.9%)
Edad n= 264	1 a 6 años	137 (51.9 %)
	≥ 6 años	127 (48.1 %)
Rto de GB n= 264	< 20.000	173 (65.5 %)
	20.000 - 100.000	58 (22.0%)
	> 100.000	33 (12.5 %)
SNC n = 264	Status I	38 (14.4%)
	Status II	218 (82.6%)
	Status III	8 (3.0%)
Sme de Down n = 264	Si	12 (4.5%)
	No	252 (95.5%)
Riesgo n = 258	Estándar	37 (14.3%)
	Intermedio	143 (55.4%)
	Alto	78 (30.3%)
Fenotipo n = 264	B Común	193 (73.1%)
	Pre B	29 (11.0%)
	Pro B	4 (1.5%)
	T	37 (14.0%)
	Bifenotípica	1 (0.4%)
Citogenético n = 264	Euploide	113 (42.8%)
	Hiperdiploide	51 (19.3%)
	Hipodiploide	1 (0.4%)
	Pseudodiploide	48 (18.2%)
	Fracasó	51 (19.3%)
Biología Molecular n= 264	Negativo	181 (68.6%)
	E2A-PBX1	14 (5.3%)
	ETV6-RUNX1	38 (14.4%)
	KMT2A	3 (1.1%)
	BCR-ABL	10 (3.8%)
	Fracasó	18 (6.8%)

Gráfico 1. Sobrevida global según riesgo



Revista del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez de Buenos Aires

Trabajos Científicos

P-006. Distonía aguda. Reporte de dos casos clínicos

Marin FB[(1)], Soma D[(2)], Mora G[(3)].
[(1)]Unidad de Toxicología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(2)]Pediatría, Hospital Álvarez. Buenos Aires, CABA. [(3)]Pediatría, Hospital Houssay. Vicente López, Argentina.

Introducción: las distonías agudas son efectos adversos frecuentes asociados al uso de fármacos antipsicóticos y metoclopramida. Identificar clínicamente estas condiciones es fundamental, ya que hay tratamientos efectivos disponibles. **Objetivo:** se presentan dos casos de distonía aguda, de diferentes etiologías. **Desarrollo:** el mecanismo detrás de las distonías no está completamente elucidado. Sin embargo, se sugiere que es principalmente por el bloqueo de los receptores dopaminérgicos, histaminérgicos y colinérgicos. Estas distonías se caracterizan por contracciones musculares, afectando los músculos del cuello y la cabeza, aunque en algunos casos también pueden afectar las extremidades. Las manifestaciones más comunes son tortícolis, protrusión de la lengua y crisis oculógiras. Generalmente, los síntomas se desarrollan pocas horas tras la administración del fármaco. Los factores de riesgo identificados incluyen sexo masculino, edad pediátrica y uso reciente de cocaína. El tratamiento habitual consiste en la administración de difenhidramina. **CASO 1:** Paciente masculino de 14 años que consultó por distonía muscular. Durante la evaluación, se le encontró alerta, con retrodesviación ocular, rigidez mandibular y distonía cervical. Su movilidad y sensibilidad en las extremidades estaban conservadas. Los síntomas iniciaron 24 horas antes, comenzando con contractura muscular. No tuvo respuesta a la administración de diazepam. Los exámenes complementarios, incluida una tomografía del SNC, resultaron normales, y el screening de drogas fue positivo para cocaína. Se inició tratamiento con difenhidramina endovenosa, logrando una mejoría significativa. El paciente reportó haber tomado dos comprimidos de trifluoperazina 48 horas antes. **CASO 2:** Paciente masculino de 5 años derivado por estrabismo izquierdo y alteración de la marcha. Al ingreso se observó alerta, con crisis oculógiras y lateralización cervical. Se encontraba cursando gastroenteritis por lo que su madre le había administrado metoclopramida en las 2 horas previas. Los análisis de laboratorio resultaron normales, y recibió difenhidramina logrando una respuesta clínica satisfactoria. **Conclusiones:** las distonías agudas son comunes en la práctica clínica. Es crucial recopilar información sobre el uso reciente de medicamentos, especialmente aquellos que afectan los receptores dopaminérgicos. La sospecha clínica es esencial, ya que estas distonías pueden simular episodios convulsivos, llevando a exámenes complementarios innecesarios. Afortunadamente, existe un tratamiento efectivo y accesible para esta condición.

P-011. Errores en las etapas del proceso de medicación en pacientes internados en el HNRG

Visco GM[(1)], Sanguinetti H[(1)], Badano B[(1)], Lagomarsino A[(1)], De Silvestri D[(1)], Salerno S[(2)].
[(1)]Arancelamiento, HNRG. CABA, Argentina. [(2)]Departamento Técnico, HNRG. CABA, Argentina.

Introducción: las prácticas de medicación poco seguras y los errores de medicación son las principales causas de lesiones y daños evitables en los sistemas de atención de salud. A nivel mundial, el costo asociado a los errores de medicación se ha estimado en US$42 000 millones anuales. Los errores pueden producirse en diferentes etapas del proceso de uso de la medicación, cuando las deficiencias de los sistemas de medicación y/o los factores humanos, como la fatiga, las malas condiciones ambientales o la escasez de personal, afectan a las prácticas de prescripción, transcripción, dispensación, administración, consecuentemente ocasionando daños graves, discapacidad e incluso la muerte. Es fundamental la intervención para abordar la frecuencia y el impacto de los errores de medicación. **Objetivo:** identificar errores en las etapas de administración de medicamentos excluidos, en pacientes internados, con el fin de proponer y accionar mecanismo de mejoras. **Materiales y métodos:** análisis transversal, descriptivo, retrospectivo de 100 historias clínicas seleccionadas en forma aleatoria, durante el período marzo-junio 2024, de pacientes internados. Se evaluaron hojas de evolución diaria, de indicaciones médicas y de enfermería. **Resultados:** se encontró coincidencias en el 21 % y discrepancias en el 79% en las diferentes etapas. El porcentaje de error en cada etapa analizada fue

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

de 47% en la prescripción, 64% en la indicación médica y 52% en la administración. Hallazgos: Falta hoja de indicaciones en SA.DO.FE. (Figura mismas indicaciones en las del día anterior) lo que ocasiona indicaciones tachadas y confusas. No figura el plan terapéutico en las evoluciones diarias. No coinciden las medicaciones indicadas con administradas. Hojas de enfermería faltantes. **Conclusiones:** este análisis pone en evidencia la importancia del trabajo coordinado del equipo de salud y la necesidad de garantizar procesos seguros en la práctica diaria. Para mejorar la calidad de éstos, sugerimos la redacción de normas y guías de procedimiento, para todas las fases de la medicación, asignar responsables tanto para la supervisión de H.C. como para la administración de medicamentos, y que todo acto prestacional relacionado quede registrado debidamente en la HC. Abreviaturas: HC: Historia Clínica- SA.DO.FE.: sábados, domingos y feriados

P-014. Nivel de conocimiento de los cuidadores de los niños/as internados sobre la prevención del síndrome urémico hemolítico (SUH)

Taddei, SA[(1)]
[(1)]Alimentación, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: El Síndrome Urémico Hemolítico (SUH) es una enfermedad endémica en nuestro país. En el Boletín Epidemiológico Nacional 2023 se registraron 159 casos. La infección por Escherichia coli Productor de toxina Shiga (STEC) es la principal causa de SUH (40 % de los casos), siendo Escherichia coli 0157:H7 el serotipo predominante. Afecta principalmente a niños menores de 5 años, y es la primera causa de insuficiencia renal aguda en edad pediátrica y la segunda de insuficiencia renal crónica; además es responsable del 20% de los trasplantes renales en niños y adolescentes. Por lo cual, es importante valorar el nivel de conocimiento de los cuidadores de los niños/as, sobre las prácticas higiénico-dietéticas y el SUH con el fin de realizar Educación Alimentaria Nutricional y colaborar en su prevención. **Objetivos:** Describir el nivel de conocimiento de los cuidadores de los niños/as internados sobre la prevención del SUH. **Materiales y Métodos:** Estudio descriptivo, prospectivo, observacional y transversal, realizado en las salas de internación del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, durante el periodo marzo - junio 2024. Se incluyeron cuidadores de niños/as internados de 6 meses a 4 años 11 meses 30 días. Los datos se obtuvieron de encuestas dirigidas de elaboración propia. **Resultados:** De una muestra de 60 cuidadores, se obtuvo que un 74% tiene conocimientos del SUH. Con respecto a los hábitos higiénicos-dietéticos: un 67% utiliza distintas tablas de corte. Solo el 33% realiza un correcto almacenamiento de la carne cruda en la heladera. En cuanto a los hábitos alimentarios, aproximadamente la mitad consumen carne picada. El nivel de conocimiento de los cuidadores fue de bueno a regular de forma equitativa (38 y 33% respectivamente), un 27% resultó con un muy buen nivel mientras que sólo un 2% aproximadamente fue malo. **Conclusiones:** El SUH es una enfermedad grave con una alta morbimortalidad en los pacientes pediátricos y cuyas secuelas, en muchos casos, impactan en la salud de niño en forma definitiva, generando, además, altos costos en salud pública considerando que, su prevención primordial, radica en la Educación Alimentaria, siendo una herramienta práctica, fácil, accesible y de bajo costo.

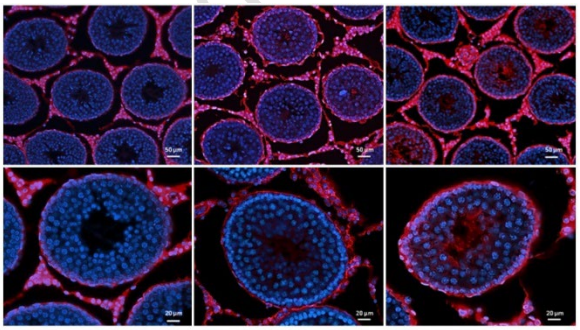
a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños Buenos Aires

P-021. Efecto sobre la función testicular de la exposición de ratas jóvenes con dosis bajas del ácido 2,4-diclorofenoxiacético

Tabares F[(1)], Soria D[(1)], Dasso M[(1)], Centola C[(1)], Sobarzo C[(1)], Ballerini G[(1)], Galardo MN[(1)], Meroni S[(1)], Riera MF[(1)].
[(1)]Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET, – FEI – División de Endocrinología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Existe una progresiva disminución en la función reproductiva masculina y una de las causas principales se atribuye a la exposición a tóxicos ambientales. El ácido 2,4-diclorofenoxiacético (2,4-D) fue el primer herbicida sintético desarrollado comercialmente. Se utiliza para control de malezas hace más de 60 años. Los efectos de la exposición a bajas dosis de 2,4-D y en etapas tempranas de la vida sobre la función testicular han sido poco estudiados. En el testículo, la barrera hematotesticular (BHT) genera un ambiente adecuado para el desarrollo de las células germinales. Se conoce que alteraciones en la misma pueden causar efectos nocivos sobre la espermatogénesis. El objetivo de este trabajo fue analizar los efectos de dosis bajas de 2,4-D en la formación de la BHT y la producción de testosterona. Para ello, se utilizaron ratas macho que fueron tratadas por vía oral con aceite de maíz o con distintas dosis orales de 2,4-D (Rfd: 0.005 mg/kg/día y NOAEL: 5 mg/kg/día) desde el día 20 hasta el día 33, periodo en el que se establece la BHT (n=9). No se observaron cambios en el peso corporal ni testicular. Se evaluó la integridad de la BHT en el día 34 usando un trazador biotinilado. Se observó que ambas dosis de 2,4-D aumentan la permeabilidad de la barrera posibilitando el pasaje del trazador al compartimento adluminal (C: 5.8±1; 2,4-D 000.5: 9.9±2.1*; 2,4-D 5: 13.9±3.2*; % de túbulos permeados, P<0.05). Se analizó la expresión de claudina11 y ocludina (proteínas de la BHT) y no se observaron cambios en los niveles de ARNm de las mismas. Para evaluar una posible perturbación en la respuesta androgénica, se evaluaron los niveles de testosterona intratesticular y la expresión del receptor de andrógenos que no resultaron modificados por el tratamiento. Finalmente, no se observaron alteraciones en la histología testicular ni en la progresión de la meiosis. En resumen, los resultados sugieren que el 2,4-D podría alterar la integridad de la BHT en ratas juveniles. Más estudios serán necesarios para determinar si estos cambios podrían resultar en alteraciones en la función testicular del animal adulto.



P-022. Encefalopatía posterior reversible en paciente de reciente diagnóstico de Enfermedad de Crohn. A propósito de un caso

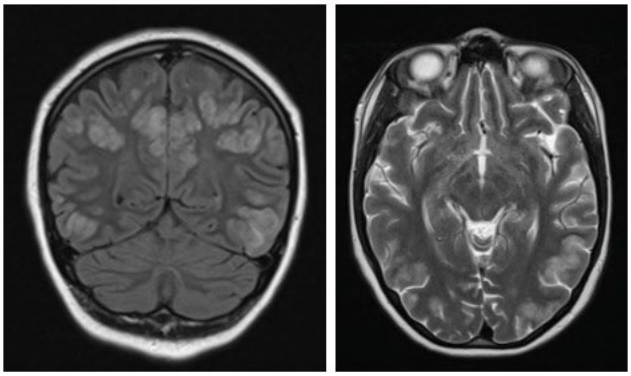
Feuerstein M[(1)], Salas M[(2)], Slaifstein C[(3)], Díaz Pumará E.
[(1)]Buenos Aires, Argentina. [(2)]Pediatría, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [(3)]Pediatría, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El síndrome de encefalopatía posterior reversible (PRES, por sus siglas en inglés) es un tipo de leucoencefalopatía que suele presentarse con síntomas como cefalea, alteración de la conciencia, convulsiones, visión borrosa y hallazgos imagenológicos específicos. Se han identificado numerosos factores de riesgo, que conllevan a la alteración de la autorregulación del flujo cerebral y edema vasogénico, afectando principalmente la sustancia blanca de lóbulos parieto-occipitales. **Objetivos:** Describir el caso de una paciente de 14 años que durante la inducción por enfermedad de Crohn (EC)

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

presentó un cuadro de PRES, complicación infrecuente en pacientes con enfermedad inflamatoria intestinal. **Desarrollo:** Paciente de 14 años, con antecedente de enfermedad celíaca permaneció internada por debut de enfermedad de Crohn con compromiso intestinal extenso, glomerulonefritis y epiescleritis con anticuerpos ANCA P y ASCA positivos. Recibió hidrocortisona 400 mg/día y azatioprina 50 mg/día. Desarrolló hipertensión arterial (HTA) de difícil manejo secundaria a corticoterapia recibiendo tratamiento con amlodipina y enalapril. Evolucionó con shock hipovolémico secundario a hemorragia digestiva baja requiriendo manejo en terapia intensiva. Ante falla de respuesta inició inducción con infliximab a 5 mg/kg. A los tres días de la primera infusión de infliximab presentó episodio de movimientos tónico-clónicos de los cuatro miembros asociados a cianosis peribucal y retrodesviación de la mirada, autolimitando a los 4 minutos de duración. Se realizó resonancia magnética de cerebro con contraste donde se evidenciaron imágenes compatibles con PRES. Inició tratamiento anticonvulsivante con fenitoína, que con controles electroencefalográficos normales y sin repetir nuevos episodios fue suspendida. Permaneció estable, continuando protocolo de infliximab sin repetir episodios convulsivos y evolucionó sin secuelas neurológicas. **Conclusiones:** La presencia de síntomas neurológicos en pacientes con EC es infrecuente. En el caso de la paciente se asumió PRES secundario a HTA por corticoterapia a altas dosis y fluctuaciones súbitas de la TA. Se debe mantener la normotensión y evitar las fluctuaciones teniendo en cuenta los posibles factores de riesgo.



Extensa alteración de señal con patrón cortico-subcortical sobre la convexidad frontal, parietal y occipital bilateral. incremento de señal T2 sin signos de restricción en difusión ni sangrados. Sugiere signos de edema vasogénico.

P-054. Arancelamiento y facturación para el recupero del gasto hospitalario en el HNRG

Salerno, S[(1)]; Visco, G[(2)]; Ponce, G[(3)]; Gutemberg, S[(4)]; Onaindia, J[(5)]; Sanguinetti, H[(6)]
[(1)]Jefa de Departamento Técnico, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(2)]Jefe de División Arancelamiento, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(3)]Director de Gestión Administrativa, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(4)]Jefa de Division Facturación, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(5)]Subdirector Médico, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(6)]División Arancelamiento, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: El Recupero del Gasto hospitalario (RGH) es el procedimiento mediante el cual el Hospital recupera las prácticas administradas a pacientes con Cobertura Médica (CM) y es realizado por las Divisiones Arancelamiento y Facturación. Estas son las encargadas de recopilar toda la documentación necesaria para lograrlo. Se ha analizado el año 2023. Para favorecer el RGH el personal de salud de todos los HPGD de CABA recibe dos veces al año un incentivo (**Incentivo Fac. Ley 2808)**. En 2023, en HNRG en abril, fue de $ 55 475.66 y en octubre fue de $ 83 343,47. **Objetivo:** Analizar la información del año 2023 para optimizar el RGH **Material:** Coberturas, HC, nomenclador, hoja de insumos, SIGEHOS. **Método:** Descriptivo, observacional, retrospectivo y transversal. **Resultados**: El RGH de internación fue de $2 049 327 132,80 para 2162 pacientes y de ambulatorio fue de $ 485 589 956,80 para 39 658 pacientes. El total de pacientes con CM detectada fue de 41 824. La relación del

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

RG internados/ambulatorios fue de un 76 % y un 24 % respectivamente Se atendieron 440 296 pacientes en Consultorios Externos facturándose el 9 % y se internaron 9 437 pacientes, facturándose el 22.9 %. Se analizaron las causas de falta de recupero de Internación y ambulatorio, los servicios con más fallas de facturación, los de mayor facturación y las pérdidas de oportunidades de facturación por falta de captación de los pacientes con CM. Se atendieron en el hospital aproximadamente 288 Coberturas Médicas diferentes, entre las Obras Sociales se destacan IOMA, OSECAC, UPCN, OSPECON y OSUOMRA, y entre las prepagas: se destacan PREMEDIC, OSDE, SWISS MEDICAL, GALENO, HOMINIS y MEDICUS. Siendo la proporción de atención en el Hospital de un 90-10 %, Obras sociales y prepagas respectivamente de los pacientes con CM. **Conclusión:** En 2023 el RG fue **$ 2 534 917 089, 60**. Se recuperaron las prestaciones del 9.4 % de la demanda. Con mayor colaboración del equipo de Salud, se podría mejorar. Las propuestas de mejora son: Descentralización. Conectividad en todo el Hospital. Optimizar el recurso humano y físico y supervisión en todos los procesos.

DETALLE DE FACTURACION MENSUAL 2023			
2023	AMBULATORIO	INTERNACION	TOTAL MENSUAL
Enero	$ 28.509.732,00	$ 110.709.988,70	$ 139.219.720,70
Febrero	$ 25.054.939,00	$ 78.436.017,70	$ 103.490.956,70
Marzo	$ 29.851.923,00	$ 173.221.319,50	$ 203.073.242,50
Abril	$ 32.849.250,00	$ 145.538.355,00	$ 178.387.605,00
Mayo	$ 38.531.716,00	$ 143.245.839,40	$ 181.777.555,40
Junio	$ 34.288.050,00	$ 142.259.981,00	$ 176.548.031,00
Julio	$ 49.266.707,00	$ 181.395.953,70	$ 230.662.660,70
Agosto	$ 40.689.358,00	$ 277.999.797,00	$ 318.689.155,00
Septiembre	$ 50.545.775,60	$ 189.651.200,30	$ 240.196.975,90
Octubre	$ 53.923.303,20	$ 227.145.439,30	$ 281.068.742,50
Noviembre	$ 50.007.339,00	$ 232.209.329,70	$ 282.216.668,70
Diciembre	$ 52.071.864,00	$ 147.513.911,50	$ 199.585.775,50
Total anual	$ 485.589.956,80	$ 2.049.327.132,80	$ 2.534.917.089,60

AÑO 2023			
SERVICIOS	AMBULATORIO	INTERNACION	TOTAL
PACIENTES ATENDIDOS	440.296	9.437	449.733
PACIENTES DETECTADOS	39.658	2.162	41.820
% DETECTADOS	9,00%	22,90%	9
PACIENTES NO FACTURADOS	1.437	82	1.519
% NO FACTURADOS	3,62%	3,79%	4
MONTO FACTURADO	485 MILLONES	2049 MILLONES	2534 MILLONES

P-018. Síndrome opsoclonus-myoclonus-ataxia idiopático. A propósito de un caso

Girón CL[(1)], Rocha MJ[(1)], Artana C[(2)], Gorjón FM[(2)], Jaureguiberry MC[(2)], Amado M[(3)], Rshaid MN[(3)], Pagnotta AC[(4)].
[(1)]Residente de primer año de Clínica Pediátrica, HNRG. CABA, Argentina. [(2)]Residente de segundo año de Clínica Pediátrica, HNRG. CABA, Argentina. [(3)]Residente de cuarto año de Clínica Pediátrica, HNRG. CABA, Argentina. [(4)]Jefa de residentes de Clínica Pediátrica, HNRG. CABA, Argentina.

Introducción: Síndrome opsoclonus-myoclonus-ataxia es una encefalopatía inmunomediada que se presenta con ataxia, mioclonias y opsoclono (movimientos oculares erráticos), a menudo acompañada de cambios conductuales. Es poco frecuente y afecta principalmente a niños menores de 4 años. Su relevancia radica en su fuerte asociación con tumores de la cresta neural como síndrome paraneoplásico. **Descripción del caso:** Niño de 3 años, previamente sano, hospitalizado para rehidratación endovenosa debido a síndrome febril e intolerancia enteral de 9 días de evolución. Durante la internación desarrolló alteración del sensorio, excitación psicomotriz, trastornos de la marcha, mioclonías y opsoclonus. Por sospecha de meningoencefalitis se realizaron varios estudios complementarios (TC de cerebro, hemocultivos, cultivo y virológico de LCR), sin hallazgos patológicos significativos. Fue tratado con aciclovir y cefotaxima por 5 días. Ante la sospecha de encefalitis inmunomediada, se realizó un electroencefalograma y se midieron las bandas oligoclonales, resultando normales. Se realizó el diagnóstico por exclusión de Síndrome opsoclonus-myoclonus-ataxia y se inició tratamiento con inmunoglobulina endovenosa (2 gr/kg) y dexametasona (0.6 mg/kg/día por 3 días), junto con quetiapina (6.25 mg/día) para control de los síntomas conductuales. Debido a la asociación de este síndrome con neuroblastoma y otros tumores de la cresta neural, se realizaron múltiples estudios de imagen (RMN, TC, ecografías, radiografía de tórax) y análisis de ácido vainillin mandélico en orina, todos sin hallazgos de masa tumoral. Con una buena respuesta al tratamiento, el paciente mostró mejoría de todos los síntomas neurológicos y continuó seguimiento ambulatorio, realizando ciclos de tratamiento mensual con gammaglobulina endovenosa y dexametasona. **Conclusión:** Aunque el Síndrome opsoclonus-

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños Buenos Aires

myoclonus-ataxia es raro y un diagnóstico de exclusión, es crucial sospecharlo inicialmente y conocer su relación con tumores de la cresta neural. Puede ser de origen paraneoplásico (frecuentemente asociado a neuroblastoma), parainfeccioso (VHC, VEB, postestreptocócico, HIV, rotavirus, Mycoplasma) o idiopático. Es relevante destacar que el síndrome puede preceder al diagnóstico oncológico, por lo que se requiere un seguimiento prolongado. Algunos autores recomiendan estudios cada 3 meses. Además, es fundamental iniciar el tratamiento inmunomodulador de manera precoz para reducir el riesgo de secuelas neurológicas a largo plazo.

P-025. Síndrome inflamatorio multisistémico post COVID-19 En paciente con leucemia linfoblástica aguda. A propósito de un caso.

Zwirner A[(1)], Galaretto R[(1)], Choi I[(1)], Percara C[(1)].
[(1)]Unidad 9, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El síndrome inflamatorio multisistémico post COVID (PIMS) es una entidad inflamatoria post infecciosa asociada al Coronavirus SARS-Cov-2, actualmente infrecuente y solapada con otras entidades. Se caracteriza por un estado de hiperinflamación multisistémica y presenta un amplio espectro de manifestaciones clínicas y de severidad. Se caracteriza por fiebre persistente, síntomas gastrointestinales, conjuntivitis bilateral no purulenta, afectación de mucosas y exantema cutáneo. Puede presentar también síntomas neurológicos, síntomas respiratorios y afectación cardíaca llevando a la hipotensión, shock y fallo multiorgánico. **Objetivo:** Presentar el caso de un paciente con leucemia linfoblástica aguda (LLA) que desarrolló PIMS en contexto de neutropenia febril. **Desarrollo:** Paciente de 10 años con diagnóstico de LLA en fase de consolidación, que se encuentra cursando internación por neutropenia febril a foco urinario con rescate de Pseudomona aeruginosa en urocultivo, realizando tratamiento ajustado a sensibilidad hace 72 horas. Presenta empeoramiento de curva febril, agregando foco respiratorio alto por lo que se toma muestra de aspirado nasofaríngeo con rescate de SARS-Cov-2, continuando con mismo esquema antibiótico. Evoluciona de forma desfavorable, persistentemente febril por 9 días, asociando lesiones aftosas en lengua, mucositis oral e hipoxemia. La radiografía de tórax evidencia infiltrado intersticial bilateral, se rescata herpes virus en hisopado de lesiones orales y Pneumocystis jiroveci (PCP) en aspirado nasofaríngeo, con galactomananos en sangre negativos. Con diagnóstico de neumonía por PCP inicia tratamiento con trimetoprima-sulfametoxazol, dexametasona y oxigenoterapia, con mejoría parcial. Se realizan laboratorios con pancitopenia, parámetros de inflamación aumentados (PCR 108 mg/L, procalcitonina 1,89 ng/ml, ferritina 31 058 ng/ml) y marcadores de daño cardíaco alterados (proBNP 890 pg/ml). Se realiza ecocardiograma que informa refringencia de la coronaria derecha sin dilatación. Se asume diagnóstico de síndrome de activación multisistémica por COVID, recibiendo 5 pulsos de metilprednisolona con buena respuesta. **Conclusión:** El PIMS es una condición compleja y multiorgánica, actualmente infrecuente y solapada con otras entidades. Es fundamental conocer su existencia para realizar un diagnóstico oportuno e instaurar un tratamiento temprano con el fin de disminuir la morbimortalidad. Destacamos el desafío que presentó el caso al equipo médico tratante debido a que compartía criterios diagnósticos con varias etiologías asociadas a su enfermedad de base.

P-073. Las adolescencias y los cuidados. Indagación acerca de las miradas de lxs adolescentes sobre el reparto de las tareas de cuidado

Carpineta MdV[(1)], Roffe D[(1)], Milgram L[(1)], Vázquez EI[(2)].
[(1)]Adolescencia, HNRG. CABA, Argentina. [(2)]Departamento de Planificación y Políticas Publicas, Universidad de Lanús. Buenos Aires, Argentina.

En Argentina, el cuidado ocupa un lugar destacado en la agenda política. Numerosas publicaciones exigen su reconocimiento como un derecho para promover estrategias que, desde una perspectiva de equidad social y género, reduzcan la enorme carga que padecen las mujeres. Creemos que debatir este tema en el ámbito de salud es una oportunidad para incluirlo en la atención integral de adolescentes. - Indagar sobre las percepciones de lxs adolescentes acerca de las tareas de cuidado que asumen lxs adultxs en el entorno familiar - Caracterizar las diferencias de cómo se sienten cuidados por las mujeres

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

y varones cuidadores. El presente trabajo es de tipo exploratorio y cualitativo y busca responder a la pregunta: ¿Cuáles son las representaciones de lxs adolescentes acerca de los cuidados en su entorno familiar? El universo de estudio está conformado por adolescentes entre 12 y 18 años en el contexto de una consulta médica en el HNRG. Los datos se procesaron utilizando las herramientas propias de la plataforma en línea (google form) y el análisis cualitativo mediante una matriz de datos que permite agrupar las respuestas según dimensiones. Se realizaron 29 encuestas. El análisis se divide en función de dimensiones. Para las dos primeras casi todos refieren que las madres se ocupan de: 1- Cuidado material (implica un trabajo): acompañarlos al médico y vacunarse, anotarlos en la escuela; y las tareas de limpieza. 2- Cuidado psicológico (implica un vínculo afectivo): brindarles vivienda, asistirlos cuando se sienten mal física o anímicamente. 3- Cuidado económico (implica un costo): la única dimensión donde los varones son referidos por ocuparse de los gastos o dar dinero. Aquellos con padres separados, la mayoría duerme más noches con la madre y ellas los llevan de vacaciones. El estudio gravita sobre las percepciones de adolescentes acerca de las tareas de cuidado en su entorno familiar. Es una franja etaria poco estudiada pero crítica en la construcción de autonomía y formación de futuros adultos cuidadores. Se espera que sus resultados puedan ser de utilidad para el abordaje de la atención integral de adolescentes cuestionando la actual y desigual distribución de las tareas de cuidado.

P-081. ¿Qué hospital para estos tiempos?

López L[(1)], Tisera C[(1)], Freggiaro MF[(1)].
[(1)]Urgencias, de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

El objetivo de este trabajo será interrogarnos acerca del lugar y la función del Hospital en el entrecruzamiento entre nuestra práctica clínica y los avatares y coyunturas de la época. Tomando como disparador diversas consultas atendidas en el marco de la Guardia Interdisciplinaria de Salud Mental de un Hospital de niños, nos preguntaremos acerca del alcance de nuestras intervenciones y sus efectos en contextos donde la vulnerabilidad biopsicosocial de nuestros pacientes resulta un condicionante de su padecimiento, y donde la falta de recursos no sólo queda del lado de quienes nos consultan, sino también de las instituciones y los profesionales que las conforman en cuanto a lo que pueden ofrecer.

P-097. Erupción mucocutánea infecciosa reactiva: a propósito de un caso

Spierer A[(1)], Garramuño L[(1)], Jaureguiberry C[(1)], Santelli L[(1)], Razzini J[(1)], Rodríguez B[(1)], Camejo F[(1)], Schiavino S[(1)].
[(1)]Clínica Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: RIME (erupción mucocutánea infecciosa reactiva) es una afección caracterizada por lesiones mucocutáneas, causada por una desregulación inmunitaria. Se asocia frecuentemente a Mycoplasma pneumoniae, Chlamydophila pneumoniae, SARS-CoV-2, herpes y virus respiratorios. Se caracteriza por un pródromo catarral, compromiso severo de mucosas (oral en 94-100%, ocular en 82-92% y urogenital 63-78%) y en menor medida, lesiones cutáneas. El compromiso oral incluye lesiones serohemáticas costrosas en labios y erosiones en lengua y mucosa yugal. **Objetivos:** Describir dos casos de niños con mucositis severa asumidos como RIME. **Descripción: Caso clínico 1:** Paciente de 7 años, previamente sano, consulta por fiebre, lesiones costro-serohemáticas en labios, úlceras en mucosa yugal y queratoconjuntivitis de 7 días de evolución. El cuadro comenzó con fiebre, tos y rinorrea, agregando conjuntivitis purulenta y lesiones dolorosas en mucosa oral y genital. Al ingreso fue valorado en regular estado general, con deshidratación moderada secundaria a mucositis grado IV, síndrome broncoobstructivo con hipoxemia y uretritis. Se interna para oxigenoterapia, hidratación endovenosa y soporte clínico; se indican corticoides y salbutamol. Se realizaron serologías virales, PCR de virus respiratorios, PCR de lesiones orales para HVS 1 y 2 y hongos. Se detectó Mycoplasma pneumoniae en secreciones nasofaríngeas como agente etiológico asociado a RIME; presentó buena evolución clínica. **Caso clínico 2:** Paciente de 13 años, previamente sano, consulta por fiebre, lesiones orales y genitales y conjuntivitis exudativa. Al ingreso fue valorado en regular estado general, con mucositis oral grado IV y síndrome broncoobstructivo sin hipoxemia. Se indica hidratación endovenosa, analgesia y salbutamol. Se

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

realizaron serologías virales, PCR de virus respiratorios, PCR de lesiones orales para HSV 1 y 2 y hongos, con resultados negativos. Se medicó empíricamente con azitromicina cubriendo Mycoplasma. Se realizó diagnóstico clínico de RIME con buena evolución clínica. **Conclusiones:** El diagnóstico de RIME es clínico y debe sospecharse en pacientes con erupción mucocutánea vesiculobullosa que involucre <10% de la superficie corporal, sin antecedente farmacológico y con evidencia de desencadenante infeccioso. Los principales diagnósticos diferenciales son el síndrome de Stevens-Johnson, la necrólisis epidérmica tóxica y la gingivoestomatitis herpética. El tratamiento se basa en sostén clínico y corticoterapia en caso de mucositis extensa.

P-118. Enfermedad invasiva por *Streptococcus B hemolítico* grupo A, a foco cutáneo

Melgar, CR[(1)]; Albarracin, CI[(1)]; De Mateo, MM[(1)]; Garreta, MC[(2)]; Sagradini, S[(3)]; Sapia, YE[(3)]; Rivas Pereira, F[(3)]
[(1)]Residente de pediatría clínica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA. [(2)]Instructora de pediatría clínica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA. [(3)]Unidad 8, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA.

Introducción: *Streptococcus B hemolítico* grupo A (SBHGA) es una bacteria gram positiva que coloniza piel y la orofaringe ocasionando distintas infecciones en edad pediátrica, las más frecuentes faringoamigdalitis, impétigo y celulitis. Con menor frecuencia, se presenta en forma invasiva con alta morbimortalidad que se define como aislamiento de SBHGA en sitios estériles. **Objetivos:** Presentar un paciente de 11 años con enfermedad invasiva por SBHGA a foco cutáneo. **Caso clínico:** Paciente de 11 años con albinismo oculocutáneo, sin antecedentes, consulta en guardia por fiebre de 5 días de evolución, cefalea y dolor abdominal, agregando lumbalgia, artralgias y eritema en codo derecho. Presenta regular estado general, taquicardia, deshidratación moderada, petequias generalizadas y celulitis en codo derecho. Se realizan hemocultivos y laboratorio: leucocitosis, plaquetopenia, función renal alterada con FG de 38 ml/min/1.73m2 y PCR 397 mg/L. Evoluciona a shock tóxico descompensado refractario a volumen e insuficiencia respiratoria. Se ingresa a unidad de terapia intensiva pediátrica, permanece en asistencia respiratoria mecánica 72 h, con requerimiento de inotrópicos, hidrocortisona 40 mg/m^2 y gammaglobulina 1 g/kg. Inicia tratamiento empírico con vancomicina, ceftriaxona y clindamicina. En 1 hemocultivo de 2 rescata SBHGA, rotando esquema a penicilina y clindamicina por sensibilidad. Persiste febril, se realiza artrotomía y toilette de codo derecho, descartando compromiso osteoarticular. Evoluciona favorablemente, egresa luego de 10 días de tratamiento endovenoso posterior a dicho procedimiento. Continuó tratamiento ambulatorio y seguimiento por infectología. **Conclusión:** En los últimos años se evidencia un aumento mundial de la incidencia de las formas invasivas, Argentina notificó 487 casos durante 2023, de los cuales 78 fallecieron. El tratamiento incluye un abordaje interdisciplinario: antibioticoterapia precoz, fluidoterapia y eventual conducta quirúrgica de focos cutáneos. La terapia combinada con penicilina y clindamicina es de elección. La gammaglobulina humana endovenosa ante inminencia de shock tóxico puede reducir la mortalidad en caso de evolución tórpida. Se requiere un reconocimiento oportuno debido a su posible curso agresivo con alta morbimortalidad.

P-002. Intoxicación por cloruro férrico a propósito de un caso

Bogado M[(1)], Canchi Taritolay M[(2)], Marin F[(3)], Misaelian L[(4)], Ejarque A[(4)], Quispe Arias J[(5)].
[(1)]Médica pediatra, jefa de residentes, HNRG. CABA, Argentina. [(2)]Médica residente de 3er año de pediatría, Htal. Fiorito. Avellaneda, Bs As, Argentina. [(3)]Toxicología HNRG, pediatra, residente de 1er año, HNRG. CABA, Argentina. [(4)]Médica residente de 4to año de pediatría, HNRG. CABA, Argentina. [(5)]Médico residente de 1er año de pediatría, HNRG. CABA, Argentina.

Introducción: Las lesiones por sustancias cáusticas son una de las causas principales de lesiones no intencionales en el ámbito doméstico en niños. La prevención es esencial para evitar lesiones agudas graves y complicaciones a largo plazo, especialmente el desarrollo de estenosis esofágica. La gravedad de la intoxicación por hierro depende de la cantidad de hierro elemental ingerida. **Objetivo:** Presentar el caso de un niño de 13 años que consulta tras ingesta de cloruro férrico en domicilio, un tóxico con

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

efecto cáustico y con potencial daño por sobrecarga de hierro. **Caso clínico:** Paciente de 13 años, sano, consulta en guardia tras ingesta de cloruro férrico al 40%, entre 5 a 10 ml, asociando vómitos, dolor abdominal y coloración de orina anaranjada. Es valorado por Toxicología, se solicita laboratorio que informa hepatograma normal, ferremia de 342 ug/dl (elevada) y se realiza exploración endoscópica sin lesión esofágica, informando gastropatía erosiva química. Se interna en sala general, recibiendo como tratamiento un quelante de hierro (deferoxamina, 6 gr/día) durante 48 horas, omeprazol y sucralfato. Presentó buena evolución clínica, sin episodios eméticos y coloración de orina normal, por lo que inicia progresión de dieta con buena actitud y tolerancia. Se realizó laboratorio al finalizar dosis de deferoxamina con función hepática y ferremia normal (60 ug/dl) por lo que se otorga egreso hospitalario. Se decide continuar tratamiento con sucralfato más omeprazol, se programa la realización de un estudio contrastado (seriada esofagogastroduodenal) al mes del evento. **Conclusión:** La ingesta de sustancias tóxicas es motivo de consulta frecuente en pediatría, y la intoxicación por hierro puede ser potencialmente grave. Por tanto, se debe recabar información detallada sobre la sustancia ingerida, ya que ayudará a realizar un tratamiento más dirigido y específico. Es el caso de nuestro paciente cabe destacar que la sustancia tóxica tenía un efecto cáustico local y potencial toxicidad por sobrecarga de hierro, que al tener antídoto específico fue determinante conocer. Es necesario continuar informando a la comunidad sobre las medidas preventivas en el hogar y ámbitos educativos sobre este tipo de sustancias tóxicas para un correcto almacenamiento y así evitar lesiones no intencionales.

P-015. Tuberculosis pulmonar grave con compromiso en sistema nervioso central en paciente con retardo del crecimiento

Gonçalves Neiva Novo MC[(1)], Squassi IRdV[(1)].
[(1)]Sección Tisiología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: La tuberculosis (TB) es un problema grave de salud pública que afecta a poblaciones vulnerables. Los lactantes presentan riesgo aumentado de enfermedad grave o diseminada por lo que se requiere un alto índice de sospecha para un diagnóstico precoz. **Objetivo:** Presentar un caso clínico de una paciente contacto de alto riesgo con tuberculosis que no completó la quimioprofilaxis y enferma en forma grave, con presentación clínica de inicio silente. **Caso clínico:** Paciente de sexo femenino, de 17 meses, proveniente de un barrio vulnerable, con alto riesgo social, que es traída a la consulta por su mamá. No tiene controles de salud ni vacunas en los últimos 6 meses. Se evidencia estancamiento pondo-estatural con descenso en los percentiles. Antecedentes: RNTPAEG, APGAR 9/10, hiperbilirrubinemia con requerimiento de luminoterapia. Hallazgos positivos: adelgazada, palidez cutánea, hipoventilación en campo pulmonar derecho. Peso 8,450 Kg (pc 3-10), Talla 75 cm (pc<3) Convivientes: la mamá junto a su pareja actual, ambos adolescentes. Refiere que otra pareja, con la que convivio un año, fue diagnosticada con TB pulmonar. Les indicaron quimioprofilaxis a ambas que no cumplieron. Estudios realizados: PPD 10 mm. Rx de tórax: ensanchamiento mediastínico, consolidación en lóbulo superior derecho (LSD), infiltrado algodonoso bibasal. TAC Tórax: adenopatías mediastinales calcificadas, consolidación parenquimatosa en LSD, infiltrado en ambas bases. Contenido gástrico directo, cultivo y métodos moleculares negativos para Mycobacterium tuberculosis (MBT). Laboratorio: anemia e hiperplaquetosis, VIH negativo. Estudios inmunológicos normales. LCR: límpido, incoloro, 10 células (mononuclear), proteinorraquia 22 mg/dL, glucorraquia 47 mg/dL, estudios bacteriológicos para MBT negativos. TAC SNC: normal. Catastro: Madre con TB pulmonar, baciloscopía positiva, inicia tratamiento en nuestro hospital. Se asume el diagnóstico de enfermedad tuberculosa pulmonar, con compromiso en SNC, por contacto, PPD, radiografía y clínica compatible, sin confirmación bacteriológica. Inicia tratamiento con isoniacida, rifampicina, pirazinamida, etambutol, vitamina B6 y corticoides. Buena evolución inicial, abandono del tratamiento a los 3 meses tanto la madre como la niña. **Conclusiones:** La quimioprofilaxis hubiera sido vital para prevenir la enfermedad en esta paciente. La sospecha clínica es muy importante incluso ante pacientes oligosintomáticos y con estudios bacteriológicos negativos, para poder llegar a un diagnóstico rápido y un tratamiento oportuno.

P-023. Implementación de RT-qPCR Trioplex para la vigilancia conjunta de virus dengue, zika y chikungunya en el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

Alvarez López MC[(1)], Beltrán C[(1)], Delucchi K[(1)], Turchiaro C[(1)], Acevedo ME[(1)], Alexay S[(1)], Mistchenko A[(1,2)].
[(1)]Laboratorio de Virología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(2)]Comisión de Investigaciones Científicas (CIC). Provincia de Buenos Aires, Argentina.

Introducción: La infección por virus Dengue (DENV) es la arbovirosis más prevalente y ampliamente distribuida en Argentina. Sin embargo, en los años 2014 y 2016 ingresaron a nuestro país los virus Chikungunya (CHIKV) y Zika (ZIKV), dos de los arbovirus re-emergentes en la región. Esta situación presentó un desafío para el laboratorio, que debió incrementar la vigilancia de estos tres agentes. En el año 2024, el Laboratorio de Virología del HNRG implementó un método de screening simultáneo de DENV-CHIKV-ZIKV mediante RT-qPCR, en reemplazo de la metodología singleplex previamente utilizada. En este trabajo, se presentan los resultados obtenidos con esta nueva estrategia. **Materiales y métodos:** En 2024, nuestro laboratorio analizó 1819 muestras de plasma de pacientes que cumplían criterios de enfermedad aguda transmitida por mosquitos (ETMo) mediante RT-qPCR Trioplex para DENV, CHIKV, ZIKV (CDC). Un porcentaje de muestras con resultado detectable para DENV fueron posteriormente serotipificadas mediante RT-qPCR de tipificación (CDC). **Resultados**: De las 1819 muestras estudiadas, 619 (34%) presentaron resultado detectable para DENV. El 45% de estas muestras (n=280) fueron posteriormente serotipificadas, obteniendo 64 DENV1, 164 DENV2 y 1 coinfección DENV1/DENV2, 51 muestras presentaron carga viral insuficiente para la serotipificación. Adicionalmente, 4 muestras (0,2%) fueron detectables para CHIKV, estos casos se concentraron entre las semanas epidemiológicas 8 y 11. No se presentaron casos detectables para infección por ZIKV. **Conclusiones:** En los últimos años, nuestro país experimentó un incremento progresivo de casos de ETMo, principalmente causados por DENV, CHIKV y ZIKV. Teniendo en cuenta que existe un solapamiento en los signos y síntomas que estos virus generan, es necesario plantear una estrategia de vigilancia conjunta. Tradicionalmente, la metodología de estudio utilizaba un algoritmo secuencial en el que se investigaban en forma independiente cada uno de los virus, cuando el anterior resultaba no detectable. Este abordaje generaba demoras en el diagnóstico y presentaba mayores costos de insumos. La implementación de la RT-qPCR Trioplex en nuestro laboratorio resultó una medida costo efectiva y optimizadora de tiempo, ya que nos permitió estudiar simultáneamente a los tres arbovirus más frecuentes en nuestra población en una sola reacción, contribuyendo a una vigilancia más efectiva y oportuna.

P-069. Descripción de casos y contactos de SARS CoV-2 en el personal de salud y clasificación de probable fuente de contagio en un hospital pediátrico de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Della Latta MP[(1)], Areso MS[(1)], Umido V[(1)], Pejito N[(1)], Giglio N[(1)], Calizaya V[(1)], Juarez MdV[(1)], Gentile A[(1)].
[(1)]Epidemiología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: La enfermedad por el SARS CoV-2 (COVID-19) ha afectado particularmente a la población del Personal de Salud (PS) en todo el mundo. Se han descripto diferentes estrategias de abordaje para identificar la población afectada e interrumpir la transmisión a nivel nosocomial. El objetivo de este trabajo es describir la estrategia utilizada para identificar casos y contactos y la clasificación de la fuente probable de contagio de SARS CoV-2 en el PS de un hospital pediátrico de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. **Material y Métodos**: Se realizó la vigilancia epidemiológica de los casos confirmados por PCR o antígeno de SARS COV-2 en el PS del HNRG (marzo 2020 - diciembre 2021). La notificación de los casos al equipo de Epidemiología se realizó a través de correo electrónico o vía teléfono celular y la recopilación definitiva se hizo mediante declaraciones juradas. Se conformaron fichas de registro de "caso" en las que se volcaron los datos. Se compararon los años 2020 y 2021. Los datos se analizaron mediante el programa Epi Info. **Resultados**: De un total de 2353 miembros del PS, se identificaron entre el 30/03/20 y el 31/12/21 640 casos (27.2%) de infección por SARS CoV-2, confirmada por PCR o antígeno, de muestras de hisopado nasofaríngeo. El equipo médico fue el grupo más afectado, seguido por enfermería. Con relación a la fuente de transmisión se observaron variaciones a lo largo de ambos años y durante los picos de contagio comunitarios. Las fuentes más frecuentes fueron las "desconocida" y "comunitaria", mientras que la fuente "laboral", ocupó siempre el tercer

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

lugar. **Conclusiones**: La transmisión laboral asistencial documentada, en el HNRG, fue un evento muy infrecuente y estuvo relacionada al uso inadecuado del EPP. Se evidencian variaciones durante ambos años de observación, tanto en la fuente de contagio como en los grupos de trabajo afectados, lo que podría relacionarse tanto con las diferentes medidas preventivas tomadas a nivel nosocomial, como con las conductas sociales tenidas por el personal de salud, que excedieron el manejo hospitalario.

P-075. Miastenia gravis generalizada en paciente pediátrica, a propósito de un caso

Bogado M[(1)], Castellano C[(2)], Vietri A[(3)], Maidana A[(4)].
[(1)]Jefa de residentes de pediatría, HNRG. CABA, Argentina. [(2)]Médica residente de pediatría 3er año, HNRG. CABA, Argentina. [(3)]Médica pediatra CESAC 48, CABA, Argentina. [(4)]Médico residente de pediatría 2do año HNRG. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Introducción: La miastenia gravis (MG) es un trastorno neuromuscular autoinmune caracterizado por debilidad motora fluctuante que involucra músculos oculares, bulbares, de las extremidades y/o respiratorios. Se debe a una alteración en la transmisión sináptica por destrucción inmunomediada de los receptores de acetilcolina de la unión neuromuscular. Existen distintas formas clínicas; en la MG ocular la debilidad se limita a los párpados y los músculos extraoculares, y en la MG generalizada se producen diversos síntomas como facies amímica, disartria, dificultad para la masticación y deglución, falta de fuerza en extremidades y falla respiratoria. Es el trastorno más común de la transmisión neuromuscular, si bien se presenta en pacientes pediátricos en sólo el 10-20% de los casos. **Objetivo:** Describir el caso de una enfermedad de inicio infrecuente en la infancia. **Descripción:** Paciente de 5 años, sana, consultó en guardia por cuadro de dos semanas de evolución caracterizado por disartria, voz nasal y cambios en la expresión facial con ptosis palpebral bilateral. Asociaba astenia, sin fluctuaciones sintomáticas a lo largo del día. Se valoró a la paciente con disartria, debilidad muscular facial y cervical, disfagia y fatigabilidad, sin alteración de la función respiratoria. Se realizó RNM de SNC con angio RNM que descartó alteración estructural en tronco encefálico. Por sospecha de MG se solicitaron anticuerpos anti-receptores de acetilcolina y anti-Musk y se realizó prueba de neostigmina que resultó positiva. Se realizó diagnóstico de MG clase IIIB e inició tratamiento con gammaglobulina 2g/kg, prednisona y piridostigmina. Se descartó timoma con TAC de tórax y también enfermedades autoinmunes asociadas. La paciente evolucionó de forma favorable. **Conclusión:** El diagnóstico de MG en pediatría suele ser tardío. La presencia de autoanticuerpos contra el receptor de acetilcolina o sus proteínas asociadas es confirmatoria, aunque un 10% de pacientes son seronegativos. La terapia sintomática con piridostigmina representa la primera línea de tratamiento, y se asocia a corticoides en casos severos o sin respuesta. Existen terapias inmunomoduladoras rápidas (inmunoglobulina intravenosa, plasmaféresis) y se describe la timectomía en casos seleccionados. Se debe educar a la familia sobre desencadenantes de crisis miasténicas (fármacos, infecciones y cambios de temperatura).

P-137. Hydroa vacciniforme sistémica. A propósito de un caso

de Mateo MM[(1)], Ilari B[(1)], Sapia E[(2)], Sagradini S[(2)], Rivas F[(2)], Irurzun I[(3)], De Matteo E[(4)].
[(1)]Residente de cuarto año Clínica pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(2)]Unidad 8 Clinica Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(3)]Dermatología Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(4)]Anatomía patológica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: La Hydroa Vacciniforme (HV) es una fotodermatosis adquirida poco frecuente. Generalmente la evolución es autolimitada, pero puede tener una evolución crónica y sistémica de mal pronóstico. Según la clasificación de linfomas de la OMS 2022: la HV clásica y sistémica son desórdenes linfoproliferativos crónicos asociados al virus Epstein-Barr (EBV), dentro de los linfomas originados de células T y NK. La presentación de la HV se caracteriza por lesiones vesículopapulares, edema, úlceras y cicatrices varioliformes, progresando a síntomas sistémicos y curso agresivo. La mortalidad está vinculada al síndrome hemofagocítico o a la aparición de linfoma. Los factores de mal pronóstico se relacionan a la etnia, el edema facial y la edad al diagnóstico. **Objetivo:** Describir el caso de una adolescente con diagnóstico de síndrome linfoproliferativo asociado al EBV tipo Hydroa vacciniforme sistémico (HVS). **Caso clínico:** Paciente femenina de 15 años con antecedente de dermatosis facial fotosensible de tres años de evolución. Consulta por fiebre, eritema, edema facial, aftas e inyección

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

conjuntival. Refiere episodios similares los 6 meses previos. Al examen físico presenta hepatoesplenomegalia, con astenia y pérdida de peso. El laboratorio evidencia pancitopenia, aumento de transaminasas y lactato deshidrogenasa, hipergammaglobulinemia, anticuerpos FAN y AntiML +, linfopenia CD4 y elevación de linfocitos CD4/CD8 activados. En abordaje multidisciplinario con dermatología, hepatología y hematología se realiza biopsia de: hígado (patrón de hepatitis crónica), médula ósea y piel. En las últimas 2 se constata prueba de EBER positiva (ARN EBV por hibridación in situ). La PCR de EBV en sangre es detectable (1572 copias). Se asume síndrome linfoproliferativo asociado a EBV tipo HVS decidiendo iniciar tratamiento inmunomodulador con corticoides y ciclosporina. Evoluciona con mejoría clínica y de parámetros de laboratorio. **Conclusión:** La HV es una enfermedad infrecuente y compleja. La biopsia de piel y la detección del EBV con PCR de líquido vesicular son herramientas de rápido acceso para confirmar el diagnóstico de esta grave enfermedad. Actualmente no existen tratamientos estandarizados, siendo el trasplante de células madre hematopoyéticas el único tratamiento curativo. Es esencial conocer esta entidad poco prevalente para realizar un diagnóstico oportuno y continuar investigando en busca de tratamientos más efectivos.

P-007. Infecciones por estafilococo meticilino resistente de la comunidad en una unidad de cuidados intensivos pediátricos

Agullo A[(1)], Barsante L[(1)], Gruber N[(1)], Aizaga L[(1)], Viterbo L[(1)], Arias MdP[(1)].
[(1)]Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: Un pequeño porcentaje de los niños hospitalizados por infecciones causadas por estafilococo aureus meticilino resistente de la comunidad (SAMRC) presentan compromiso multisistémico, necesitando tratamiento en unidades de cuidados intensivos (UCIP). **Objetivo:** Describir las características clínico-epidemiológicas y evolución en la UCIP de pacientes ingresados con infección por SAMRC. Comparar resultados entre los periodos 2011-2015 y 2016-2024. **Material y métodos:** estudio observacional, retrospectivo. Ámbito: UCIP polivalente de un hospital pediátrico. Análisis secundario de base de datos del servicio (SATIQ). Se incluyeron pacientes ingresados entre el 1/12/2011 y el 14/03/2024. Se consideró Enfermedad Invasiva (EI) por SAMRC a toda infección producida por dicho germen que afecte a cualquier órgano interno y/o sangre. Se usó estadística descriptiva para caracterizar la población: las variables continuas se expresan como mediana y rango intercuartílico (RIC); las variables categóricas como frecuencias y porcentajes. Se utilizó test de X^2 para comparar la mortalidad entre ambos periodos y métodos no paramétricos para comparar variables continuas. Valor de P significativo < a 0.05. **Resultados:** Durante el periodo de estudio ingresaron en la UCIP 25 pacientes con diagnóstico de EI por SAMRC, 13(52%) de sexo masculino. La mediana de edad fue 68.73 meses (3.37-185.27). El principal motivo de ingreso fue shock séptico, en 46% de los pacientes (12/25). El 96% (24/25) de los pacientes rescataron SAMRC en hemocultivos de ingreso. La sensibilidad es un dato faltante en 2 casos; el resto todos fueron sensibles a TMS, y 91% (21/23) sensibles a clindamicina. La mortalidad observada en el periodo 1 fue 30% vs 6.6% en el periodo 2. La tasa de mortalidad estandarizada (TME) fue 3.17 vs 0,73 respectivamente. La estadía en UCIP tuvo una mediana de 9,5 días vs 17. **Conclusiones:** Los pacientes con EI por SAMRC presentaron alta mortalidad. Si bien la diferencia de resultados no fue estadísticamente significativa, se observó una disminución de la mortalidad y un aumento de la estadía entre ambos períodos analizados.

DISPOSITIVOS DE INVASION	N (%)	Porcentaje (%)	Duración (mediana)	Duración (RIC)
ARM Invasiva	22	88	14	19
ARM no invasiva	2	8		
VAFO	2	8		
Cateter Venoso Central	23	92	15	18,5
INOTROPICOS	18	72		
Noradrenalina	18	72	8,5	8,75
Milrinona	12	48	6,5	8,5
Adrenalina	5	20	6	4
Dopamina	1	4		
DRENAJES	16	64	18	17

*un paciente puede haber tenido más de un inotrópico o soporte ventilatorio.

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

P-019. A propósito de un caso: parálisis cordal izquierda secundaria a corrección quirúrgica de coartación aórtica

Barbieri V[(1)], Pombo D[(1)].
[(1)]Pediatría, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

La parálisis de las cuerdas vocales es la segunda causa más común de estridor neonatal. Puede ser congénita o adquirida, y presenta diferentes manifestaciones clínicas según si es bilateral o unilateral. En el caso de la parálisis bilateral, generalmente es congénita y la causa principal es neurológica (p. ej., malformación de Arnold-Chiari, hidrocefalia), traumática (p. ej., parto distócico, tiroidectomía) o idiopática; se caracteriza por estridor inspiratorio y puede asociarse a otros síntomas como apneas y cianosis. Por otro lado, la parálisis unilateral es generalmente adquirida, relacionada con procedimientos quirúrgicos cardiovasculares o esofágicos o traumatismos durante el parto, y suele presentarse con disfonía y trastornos deglutorios. En general, la mayoría de las parálisis congénitas se recuperan espontáneamente antes de los 2 años, mientras que las adquiridas en general no requieren tratamiento; si presentan síndrome aspirativo, se indica espesamiento de los líquidos y terapia fonoaudiológica. Se presenta el caso de un paciente de 3 meses de edad con antecedente de coartación de aorta corregida a los 2 meses, quien se interna posteriormento por regular progreso ponderal asociado a vómitos luego de la alimentación. Durante la internación se valora con trastornos en la coordinación succión-deglución, así como estridor fijo. Tras una laringoscopia, se diagnosticó parálisis de la cuerda vocal izquierda como secuela de la cirugía de corrección de la coartación de aorta.

P-026. Presentación simultánea de hepatitis, pancreatitis y colecistitis alitiásica asociadas a oncaspar: a propósito de un caso

Rshaid MN[(1)], Cosentino B[(1)], de Mateo M[(1)], Pace S[(1)].
[(1)]Clínica Pediátrica, Hospital General de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: Oncaspar es un fármaco antineoplásico utilizado en pediatría para el tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda (LLA). Presenta múltiples efectos adversos, destacándose la hipersensibilidad, hepatotoxicidad y pancreatitis. **Objetivos:** Describir la presentación simultánea de hepatitis, pancreatitis y colecistitis alitiásica como efecto adverso asociado al oncaspar. Presentar la colecistitis alitiásica como un efecto adverso poco reportado. **Caso clínico:** Paciente masculino de 11 años con diagnóstico reciente de LLA tipo B común de riesgo intermedio. Durante su internación para la infusión de quimioterapia en fase de inducción (vincristina, daunorrubicina y oncaspar) comienza con dolor abdominal epigástrico con intensidad 8/10 sin otro síntoma acompañante. El laboratorio presenta daño hepatocelular (transaminasa glutámico pirúvica 2104 UI/L y transaminasa glutámico oxalacética 1868 UI/L), patrón colestásico (bilirrubina total 6.61 mg/dl, bilirrubina directa 6.52 mg/dl y gamma glutamiltransferasa 1052 UI/), hipoalbuminemia 2.5g/dL, aumento de enzimas pancreáticas (amilasa 496 UI/L y lipasa 609 UI/L) y tiempo de protrombina conservado. La ecografía abdominal evidencia hepatomegalia, aumento difuso de la ecogenicidad hepática y vesícula biliar alitiásica con paredes engrosadas (5.5 mm). Descartando otras etiologías, se interpreta hepatitis, pancreatitis y colecistitis alitiásica secundarias al uso de oncaspar. Se indica tratamiento para la colecistitis con piperacilina-tazobactam durante 15 días totales. Evoluciona favorablemente con resolución de las alteraciones bioquímicas y de los signos ecográficos. **Conclusión:** El tratamiento de las LLA sigue los lineamientos del protocolo ALLIC BFM 2022. En fase de inducción se utiliza una enzima que degrada la asparagina, llamada L-asparaginasa (L-ASA). Existen tres tipos, siendo el oncaspar el más utilizado. La asparagina es un aminoácido que no puede ser sintetizado por las células blásticas, generando su muerte. Dentro de los efectos adversos, la hepatotoxicidad y la pancreatitis representan el 97% y 15% de los casos respectivamente. La bibliografía que asocia la colecistitis alitiásica con el uso de L-ASA es limitada. Considerando la frecuencia de efectos adversos en la vía hepatobiliopancreática, es posible que este fármaco pueda contribuir al desarrollo de la misma. Es esencial conocer y reportar las reacciones adversas para poder realizar un diagnóstico y tratamiento oportuno.

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

P-030. Cuando el salbutamol no es la respuesta. Reporte de un caso de obstrucción laríngea inducible

Dominguez Monclá M[(1)], Cardenas R[(1)], Palacio M[(2)], Slaifstein C[(1)], Maffey A[(1)], Mosevich R[(1)], Pontarolo J[(1)], Burón V[(1)].
[(1)] Unidad 3, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina.

Introducción: La dificultad respiratoria es un motivo frecuente de consulta en pediatría, especialmente la crisis asmática en adolescentes la cual es tratada con broncodilatadores y glucocorticoides. A pesar de esto, existen diagnósticos diferenciales como la obstrucción laríngea inducible (ILO), entidad caracterizada por un estrechamiento transitorio y reversible de la laringe en respuesta a desencadenantes externos. La ILO es generalmente benigna y se manifiesta con disnea, opresión en la garganta, disfonía, tos y disfagia, pudiendo ser desencadenada por ejercicio, irritantes o estrés emocional. El tratamiento durante los episodios agudos incluye concientización, tranquilidad y reentrenamiento respiratorio que ayude a la apertura de las cuerdas vocales. **Objetivos:** Describir el caso de una paciente a la cual se arribó de forma retrospectiva al diagnóstico de ILO. **Desarrollo:** Paciente de 14 años, con antecedente de broncoespasmos aislados manejados ambulatoriamente, consulta en guardia por disnea de horas de evolución. Se asumió crisis asmática severa y se trató con aerosolterapia con salbutamol y bromuro de ipratropio, corticoides endovenosos y sulfato de magnesio. Ante el empeoramiento de la mecánica respiratoria, se realizó secuencia de intubación rápida e internación en cuidados intensivos pediátricos, donde la paciente mejoró rápidamente sin presentar nuevos signos de obstrucción bronquial, siendo extubada electivamente antes de 24 horas y trasladada a sala. Permaneció en buen estado general presentando disfonía sin ruidos patológicos en la auscultación respiratoria por lo cual se realizó una espirometría la cual no mostró patrón obstructivo. Se identificó estrés psicológico previo al cuadro secundario a conflicto familiar. La rápida mejoría clínica y los resultados de espirometría llevaron al diagnóstico retrospectivo de disfunción de cuerdas vocales, sin necesidad de realizar un procedimiento invasivo como es la endoscopía. **Conclusión:** La disfunción de cuerdas vocales es una patología subdiagnosticada, a menudo confundida con el asma. El diagnóstico por espirometría o endoscopía no siempre está disponible en urgencias, haciendo vital la sospecha clínica para un diagnóstico y tratamiento adecuado. Es fundamental aumentar la conciencia sobre esta patología para evitar tratamientos innecesarios y mejorar el manejo clínico de los pacientes.

P-037. Formulaciones magistrales en un hospital pediátrico

Conde MN[(1)], Coria RG[(1)].
[(1)]Farmacia, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, ARGENTINA.

Introducción: La ausencia en el mercado de presentaciones comerciales, que se adapten a las características especiales de la población pediátrica, requiere la preparación de formulaciones líquidas, semisólidas y sólidas, que faciliten la administración y permitan ajustar la dosis, forma farmacéutica o vía de administración a determinados pacientes, permitiendo adaptar la posología por peso, edad del paciente, condiciones fisiológicas etc. **Objetivos:** Informar acerca de la importancia de la elaboración de formulaciones magistrales cuya dosis de principio activo, forma farmacéutica, no se encuentran disponibles comercialmente. **Desarrollo:** La formulación magistral es aquella que es prescripta en una receta magistral para un paciente individual, realizada en la farmacia hospitalaria. Dentro de ellas, tenemos formulaciones normalizadas, las cuales están incluida en la guía farmacoterapéutica del hospital y sustentada por la experiencia y relación médico-paciente-farmacéutico, y las formulaciones huérfanas, cuya dosis del principio activo, forma farmacéutica o composición especial de excipientes, no se encuentra disponible como especialidad medicinal. El laboratorio de farmacotecnia, está destinado a preparaciones no estériles de uso oral y tópico. Se elaboran más de 90 formulaciones magistrales, bajo las buenas prácticas de elaboración de magistrales según Farmacopea Argentina, asegurando la obtención de un producto de calidad y seguro para el paciente. Se elaboran medicamentos para pacientes internados y ambulatorios que presentan diversas patologías atendidas en los diferentes servicios del hospital, dispensándose alrededor de 500 recetas mensuales. Se realiza dispensación, seguimiento, asesoramiento y control de las dosis de más de 120 pacientes ambulatorios, asegurando la accesibilidad, eficacia y seguridad de los medicamentos elaborados, los cuales retiran todos los meses

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

en el laboratorio de farmacotecnia, registrándose un aumento sostenido, a lo largo de los últimos años, de la cantidad de pacientes que retiraran medicación. **Conclusiones:** El laboratorio de farmacotecnia, permite individualizar el tratamiento para cada paciente, permitiendo adaptar los medicamentos comerciales, a las necesidades y características de cada paciente. En hospitales pediátricos, es indispensable contar con un servicio de farmacotecnia, permitiendo cubrir vacíos terapéuticos por parte de la industria farmacéutica, ya sea por especialidades medicinales disponibles en presentaciones de adultos o por medicamentos que se dejan de producir.

P-048. Obesidad monogénica en la infancia. A propósito de un caso

Bocco F[(1)], Cianis J[(1)], Puma C[(1)], Tonietti M[(1)], Gaete L[(1)], Roussos A[(1)].
[(1)]Nutrición y Diabetes, HNRG. CABA, Argentina.

Introducción: La obesidad monogénica es consecuencia de genes únicos que afectan a las proteínas que regulan el apetito y el gasto energético a nivel hipotalámico. La causa más frecuente consiste en alteraciones del gen del receptor 4 de la melanocortina (MC4R) y se caracteriza por una rápida acumulación de masa grasa, junto al incremento de masa magra y un crecimiento lineal acelerado. Existen métodos de diagnóstico genético de las mutaciones implicadas y posibilidades de tratamiento específicas, que constituyen una herramienta coadyuvante a la terapéutica actual. **Objetivo:** Describir un caso de obesidad monogénica severa de inicio temprano con test genético diagnóstico y su posible abordaje terapéutico. **Caso clínico:** Niña de 4 años derivada por pediatra de cabecera a nutrición por obesidad severa y sospecha de retraso en el lenguaje. Tiene aumento progresivo de peso desde los 8 meses de vida. Presenta comportamientos de hiperfagia, facilitados por una conducta parental obesogénica. Concurre a un jardín maternal y realiza danza dos veces por semana. Ambos padres tienen obesidad y en la familia materna hay antecedentes de diabetes. Presenta ronquidos y pausas respiratorias, acantosis nigricans en cuello y axilas, hiperhidrosis, lipomastia, abdomen prominente, giba dorsal, rasgos toscos y macroglosia. Peso: 62,500kg (De+17,3), talla: 121cm (De +3,57), IMC: 42,68 (De +13,25), CCU: 101 cm. Valorada por Genética con cariotipo normal. Laboratorio con hipertrigliceridemia leve (113 mg/dL), colesterol HDL bajo (20mg/dL) e hiperinsulinismo (14,3µU/ml). Polisomnografía: SAOS leve. Test genético en saliva: variante patogénica en el gen MC4R. Se confirma diagnóstico de obesidad monogénica. Se dan pautas de alimentación saludable y recomendaciones de actividad física acordes a la edad. Se logran cambios positivos, pero con dificultades para sostenerlos en el tiempo. Se plantea la posibilidad de tratamiento con Setmelanotide como prueba terapéutica. Actualmente a la espera de la aprobación familiar para iniciar fármaco y con irregular seguimiento por inasistencias a los controles. **Conclusión:** El abordaje nutricional aislado es insuficiente para el tratamiento efectivo de la obesidad monogénica. La realización del diagnóstico genético permitiría instaurar un tratamiento farmacológico de precisión, coadyuvante al resto de las medidas higiénico-dietéticas, con posibilidad de mejoría en los resultados obtenidos.

P-017. Tumores epiteliales primarios de glándulas salivales, experiencia en un hospital pediátrico: reporte de 12 casos y revisión bibliográfica

Medin M[(1)], Servio C[(2)], Ciechomski J[(2)], Urbieta M[(3)], De Matteo E[(1)].
[(1)]Anatomía Patológica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(2)]Cirugía Plástica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina. [(3)]Oncología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: Los tumores de las glándulas salivales son histológicamente diversos. Dentro de ellos los tumores epiteliales de glándulas salivales (TEGS) en niños son un grupo raro y heterogéneo de patologías que abarcan menos del 2% de los tumores de cabeza y cuello. El 72% son benignos, representando el adenoma pleomórfico (AP) el 97,6%. Dentro de las variantes malignas, el carcinoma mucoepidermoide (CME) es la neoplasia maligna más común en pacientes pediátricos. Afecta con mayor frecuencia a adolescentes. **Objetivo:** Describir las características clínico-epidemiológicas y frecuencia de subtipos histológicos de TEGS en nuestra institución y compararla con la descripta en la bibliografía. **Materiales y métodos:** Revisión de historias clínicas y preparados histológicos con diagnóstico de TEGS entre los años 2013 al 2023. Para la presente revisión y posterior análisis, se tomaron en cuenta

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

los siguientes parámetros: edad, sexo, localización, tamaño, diagnóstico y márgenes. **Resultados:** Se diagnosticaron 12 TEGS, 7 en pacientes masculinos (58.3 %). Rango de edad (7-14 años). Media de 12 años. El signo clínico más común fue la tumoración glandular. La topografía de las lesiones correspondió a glándula submaxilar en 5 casos (41.6%), parótida en 4 (33.3%), paladar en 2 (16.6%) y labio 1 (8.3%). 10/12 fueron benignos (83.3%) y 2 malignos (16.6%). El tumor más frecuente fue el AP en 10 pacientes, seguido por el CME de bajo grado en 2 de ellos. En ninguno de los casos se observó necrosis ni invasión perineural. **Conclusiones:** Los TEGS en población pediátrica y juvenil son infrecuentes. Este estudio representa una experiencia institucional individual de neoplasias primarias de glándulas salivales en los últimos 10 años, identificando al AP y al CME como las neoplasias más frecuentes en coincidencia con la literatura. En nuestra serie, el 58,3% de TEGS afectaron a varones; el 41,6% estaban localizados en las glándulas submaxilares y el 33,3% en parótida. En la revisión bibliográfica los TEGS en pacientes pediátricos afectan con mayor frecuencia a la glándula parótida, seguida de la glándula submandibular y las glándulas salivales menores. Esta revisión encontró que la mayoría de las neoplasias se presentaban como una masa localizada.

P-040. Sobreexpresión de Brachyury (BRACHY) e IGF1R en células de carcinoma papilar tiroideo: diferencia fenotípica y asociación con la patología nodular tiroidea pediátrica

Martin A[(1)], Fernández MC[(1)], Miraglia S[(1)], Medin M[(2)], Papendieck P[(1)], Clément F[(1)], De Matteo E[(2)], Chiesa A[(1)], Pennisi P[(1)].
[(1)]Centro de Investigaciones Endocrinológicas Dr. César Bergadá-División de Endocrinología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [(2)]Servicio de Anatomía Patológica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: La caracterización citopatológica de nódulos tiroideos pediátricos encuentra dificultades para informar sobre su malignidad. En carcinomas humanos, el factor de transcripción Brachy fue identificado como regulador de la transición epitelio-mesenquimal. Los factores de crecimiento similares a la insulina (IGFs) están involucrados en el desarrollo normal y neoplásico. Actualmente no hay información sobre la expresión de Brachy e IGF1R en patología nodular tiroidea. **Objetivos:** Evaluar la expresión de Brachy e IGF1R en muestras de nódulos tiroideos pediátricos y estudiar el efecto su sobreexpresión en una línea celular de carcinoma papilar tiroideo (TPC). **Métodos:** Se realizó inmunomarcación (IHQ) para Brachy e IGF1R en muestras de carcinomas papilares tiroideos (CaPT), adenomas foliculares (FA) y nódulos tiroideos benignos (NTB) pediátricos. In vitro se obtuvieron clones con sobreexpresión de Brachy (TPC.BR4 y TPC.BR6) o IGF1R (TPC.IGF1R5 y TPC.IGF1R7). Se evaluó la expresión génica (rqPCR) y proteica (western blotting). Se realizaron ensayos de viabilidad, apoptosis, cierre de herida y morfológicos. **Resultados:** fueron analizados por IHQ 17 NTB, 9 AF y 24 CaPT. Se detectó maraca positiva para Brachy e IGF1R en CaPT (15/24 y 11/24) y AF (5/9 y 4/9). En CaPT solo se detectó positividad para IGF1R en muestras Brachy+. Todos los pacientes con marca Brachy+/IGF1R- pertenecieron al grupo de riesgo inicial intermedio o alto, y con excepción de uno, permanecieron con respuesta indeterminada o incompleta .2 años post cirugía. In vitro la sobreexpresión de Brachy aumentó la proliferación (**p<0,01 TPC.BR4, ***p<0,005 TPC.BR6) y migración celular (*p<0.05) en comparación con las células TPC. Adicionalmente se detectó menor expresión de e-cadherina y aumento de vimentina y fibronectina. Un perfil opuesto fue encontrado al sobreexpresar IGF1R, con disminución de la proliferación celular (****p<0,0001) y de la expresión de marcadores mesenquimales. **Conclusión:** En CaPT, la marcación Brachy+/IGF1R- se asoció con mayor riesgo en la clasificación de riesgo inicial y con respuesta incompleta o indeterminada en la clasificación dinámica 2 años post cirugía. In vitro, la sobreexpresión de Brachy generó un fenotipo de tipo mesenquimático, mientras que la sobreexpresión de IGF1R favoreció las características epiteliales, sugiriendo potenciales roles opuestos para Brachy e IGF1R en la biología de los CaPT

P-042. Variantes missense en distintos dominios del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1 (IGF1): diferencias clínicas y fenotiípicas in vitro.

Fernández MC[(1)], Martin A[(1)], Rampi MG[(1)], Clément F[(1)], Pennisi P[(1)].

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

(1)Centro de Investigaciones Endocrinológicas Dr. César Bergadá- División de Endocrinología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: variantes en el gen IGF1 son causas excepcionales de retardo de crecimiento pre y postnatal en humanos. Hemos descripto 2 pacientes con variantes nuevas en IGF1 (c.247A>T, pSer83Cys-IGF1 dominio C; c.322T>C,p.Tyr108His-IGF1 dominio A) con amplias diferencias en características clínicas y perfil bioquímico. Estudios In Silico predicen que la variante pSer83Cys-IGF1 podría interferir con la señalización del receptor de insulina (IR). **Objetivo:** evaluar el efecto de las variantes de IGF1 en la bioactividad de pIGF1, y sobre la proliferación, diferenciación celular y deposición de matriz en modelos in vitro. **Métodos**: los cambios puntuales de A>T en posición 247 o de T>C en posición 322 se realizaron mediante mutagénesis dirigida en el vector conteniendo WT-IGF1. Se transfectaron células HEK293 y SaOS-2 para obtener clones expresando establemente las variantes y WT-IGF1. Las células HEK293 se utilizaron en ensayos de fosforilación, proliferación y apoptosis. Las SaOS-2 para estudios de diferenciación y deposición de matriz ósea. Los perfiles de expresión se realizaron por rqPCR. La fosforilación de IGF1R se determinó por Western Blotting. **Resultados:** las células HEK293 expresando p.Ser83Cys-IGF1 (HEK247) o p.Tyr108His-IGF1(HEK322) mostraron capacidad disminuida de activar el IGF1R en comparación con las que expresaron WT-IGF1 (HEKWT). Si bien la viabilidad de ambos clones (HEK247-HEK322) disminuyó en comparación con HEKWT, el efecto fue mayor en las HEK247. Asimismo, las células HEK247 mostraron un índice apoptótico mayor que las HEKWT. La diferenciación de las células SaOS-2 de osteoblastos a osteocitos resultó acelerada en las SaOS-WT y retrasada en las SaOS-322. Las SaOS-247 mostraron una cronología y patrón de expresión similar al observado en SaOS-2 diferenciadas en presencia de Insulina. **Conclusión:** los estudios in vitro demuestran que ambas variantes tienen efectos similares, pero de magnitud diferente en células HEK. En SaOS-2 se evidencian diferencias con un fenotipo particular en el caso de la variante del dominio C de pIGF1 (pSer83Cys-IGF1), que podría deberse a la capacidad de esta variante de activar/interferir con la señalización del IR, explicando en parte algunas características clínicas distintivas del paciente portador de esta variante. Otros estudios son necesarios para esclarecer los mecanismos implicados en estas diferencias.

Fernandez Maria Celia, Martin Ayelen, Rampi Maria Gabriela, Clément Florencia, Pennisi Patricia. Jornadas HNRG 2024

	Paciente 1*	Paciente 2**
***IGF1* variants**	c.247A>T.pSer83Cys C Domain	c.322T>C,p.Tyr108His A Domain
Domain IGF1		
Status	homozygous	homozygous
Sex	Female	Male
Birth weight (SDS)	-1.83	-3.05
Birth length (SDS)	-2.03	-6.3
Age	3.2	3.2
Weight (SDS)	-8.3	-5.1
Height (SDS)	-4.6	-6.15
Parents consanguinity	+	+
Mother height (SDS)	+0.5	-1.95
Father height (SDS)	-2.7	-2.6
Head circumference (SDS)	-1.06	-6.05
Deafness	Absent	Present
Mental retardation	Mild	Mild
Dysmorphias		Frontal bossing, triangular face, bulbous nose, full lips, and retrognathia
IGF1 (SDS)	ND to −2.15	-1.15 to +2.95
IGFBP3 (SDS)	+1.33	-1.58 to +2.31
IGFBP3 (mg/l)		
Basal GH levels (ng/ml)	NA	Normal – High (9, range 0.2-29)

* Kessleman A, Martin A et al EJE2019 Nov;181(5):K43-K55. doi: 10.1530/EJE-19-0563.
** Giacomozzi C, Martin A et al, JCEM2023 May 17;108(6):1355-1369. doi: 10.1210/clinem/dgac758.

Tabla 1: características clínicas y perfil bioquímico de pacientes con variantes del *IGF1*

P-051. Experiencia en el seguimiento de un grupo de pacientes con síndrome de intestino corto en la Sección Nutrición del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

Puma C(1), Bocco F(1), Cianis J(1), Lacquaniti A(1), Arias L(1), Araujo C(1), Romero A(1), Gaete L(1), Miari F(1), Palenque P(1), Roussos A(1).
(1)Sección Nutrición, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El síndrome de intestino corto (SIC) en pediatría es infrecuente, 24 casos por cada 100

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

000 recién nacidos vivos con muy alta morbimortalidad. Principalmente afecta a neonatos y es generalmente secundario a resecciones intestinales por malformaciones digestivas congénitas o enterocolitis necrosante (ECN). La supervivencia de niños prematuros aumenta la prevalencia de ECN, aunque en Argentina no es la principal causa de SIC. Los casos graves presentan malabsorción severa, infecciones frecuentes y dependencia de nutrición parenteral (NP) por falla intestinal (FI). **Objetivos:** analizar las posibles variables relacionadas con la autonomía enteral en los pacientes con SIC que ingresaron al S. de Nutrición del HNRG desde 2013. **Materiales y métodos:** N 50, se seleccionaron n: 17/50 que continúan en seguimiento con SIC. Variables: edad de ingreso al servicio, sexo, edad en la suspensión de NP. Etiologías: malformaciones digestivas congénitas: gastrosquisis y atresia intestinal, aganglionosis, ECN, Síndrome de Prune Belly y linfoma de Burkitt intestinal. Anatómicas: longitud intestinal remanente en cm. (LIR), presencia o no de válvula ileocecal (VIC) y colon. Nutricionales: alimentación enteral (NE), NP y vía oral (VO). Se relacionaron variables etiológicas y anatómicas con la suspensión definitiva de la NP. **Resultados:** Sexo masculino 11/17, media de edad al ingreso: 3,5 años (rango 0,05 y 13,4). En la tabla se exponen los datos recabados. Sólo cuatro pacientes siguen dependientes de NP ninguno de los cuales tiene VIC. Por el contrario, la conservan la mitad de los pacientes que lograron la suspensión definitiva de NP. En todos los casos, esto se logró antes de los dos años de vida. **Conclusiones:** Si bien se trata de una población heterogénea con edades y etiologías variadas, encontramos que en nuestros pacientes la presencia de VIC fue importante para lograr la autonomía enteral. Es imprescindible destacar que el trabajo en equipos multidisciplinarios de áreas clínicas, quirúrgicas y psicopatología, como se realizan en nuestro hospital, ha permitido mejorar la evolución y el pronóstico.

	n: 17	sexo (masculino)	xedad ingreso	LIR (x cm)	CON VIC (n)	DEPENDENCIA NP (n)	NE (n)	VO EXCLUSIVA (n)
gastrosquisis y atresia	9	4	2,5 ±3,5	58,5 ±28,4 (R 35-120)	3	2	5	3
aganglionosis	3	3	8,5±7,3	100	0	1	0	2
ECN	3	2	0,5 ±0,6	75 ±22,9 (R 55-100)	3	0	3	0
Prune Belly	1	1	0,04	0	0	1	1	0
L Burkitt	1	1	9,1	ND	0	0	0	1

P-082. Erupción mucocutánea infecciosa reactiva en pediatría: a propósito de 3 casos

Iraizos N[(1)], Tineo MS[(1)], Neyro S[(1)], López EL[(1)].
[(1)]Servicio de Infectología Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: La erupción mucocutánea infecciosa reactiva (RIME) es un término reciente que describe cuadros de compromiso mucocutáneo post infeccioso asociados a diferentes agentes etiológicos, virales o bacterianos. Cursa con mucositis severa, conjuntivitis y puede presentar manifestaciones cutáneas. Suele estar precedido por un cuadro respiratorio alto. El diagnóstico (dg) es clínico. El dg diferencial incluye farmacodermias, exantema multiforme, enfermedad de Kawasaki, gingivoestomatitis herpética y enfermedad mano-pie-boca grave, entre otras. El tratamiento es de sostén. **Objetivo:** Describir 3 casos clínicos de RIME diagnosticados en el consultorio de Infectología. **Desarrollo:** Durante el mes de junio de 2024 se presentaron al consultorio 3 pacientes con clínica compatible con RIME. En la Tabla 1 se describen características clínicas, evolución y tratamientos indicados en cada uno de ellos. En los 2 pacientes internados se realizaron serologías virales o PCR en sangre para HSV 1-2 y 6, VVZ y enterovirus, PCR en hisopado de lesiones para HSV 1-2, virológico y Mycoplasma en secreciones nasofaríngeas. En sólo uno de ellos se pudo determinar el diagnóstico etiológico. No hubo complicaciones ni fallecidos. **Conclusión:** En los niños que presentan exantema de inicio agudo con afectación predominantemente mucocutánea, precedido por infección respiratoria de vía aérea superior y descartando antecedente de

Tabla 1.

CASO	1	2	3
Edad	12 años	7 años	13 años
Sexo	Masculino		
Enfermedad de base	Sano	Neutropenia esporádica en estudio	Sano
Pródromo	Infección respiratoria alta		
Clínica	Conjuntivitis hemorrágica leve, mucositis oral grave, fiebre. Intolerancia oral.	Conjuntivitis purulenta leve, mucositis oral leve progresiva, rash maculopapular en tronco y extremidades	Conjuntivitis purulenta, mucositis oral grave, fiebre, rash maculopapular tronco y extremidades, intolerancia oral. Crepitantes en base pulmonar izquierda (radiografía de tórax normal), rinorrea.
Evolución	Internación	Ambulatorio	Internación
	Favorable		
Tratamiento	Aciclovir vía oral, ganciclovir tópico	Sintomático	Aciclovir endovenoso, azitromicina, corticoides y tobramicina
Diagnóstico etiológico	Coronavirus (no COVID-19)	No se solicitan estudios complementarios	Estudios complementarios negativos

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

ingesta medicamentosa, se debe sospechar RIME. En la literatura son escasos los reportes clínicos asociados a esta entidad y aún se desconoce la fisiopatología, es por esto que consideramos importante la sospecha diagnóstica y la búsqueda etiológica para lograr un mayor conocimiento de esta enfermedad.

P-102. Accidente cerebrovascular isquémico en paciente con Síndrome de Alagille: a propósito de un caso

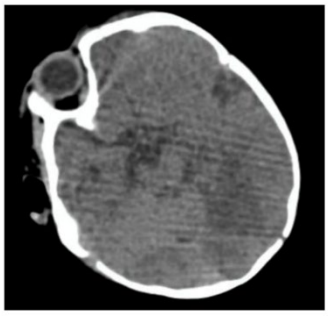
Barbuto A[(1)], Castelli F[(1)], Maidana A[(1)], Frino M[(1)], Galimidi L[(1)], Rubino N[(1)], Garrigue C[(1)], Galoppo M[(2)]. [(1)]Clínica Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [(2)]Servicio de Hepatología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El síndrome de Alagille (SAG) es una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante. El diagnóstico clínico se establece por la presencia de 3 o más criterios mayores: colestasis, cardiopatía congénita, facies peculiar, anomalías esqueléticas y/o oculares. En pacientes que no cumplen con dichos criterios, el estudio genético establece el diagnóstico de certeza. Se asocia también con otras alteraciones, incluidas malformaciones vasculares. **Objetivos:** Describir el caso de un paciente con SAG que presentó un accidente cerebrovascular isquémico (ACV). Se asumió como secundario a vasculopatía cerebral asociada al SAG. **Desarrollo:** Paciente de 2 meses, nacido a término con bajo peso para la edad gestacional, derivado por ascitis y colestasis de un mes de evolución. Al examen físico presentaba: facies peculiar, ascitis restrictiva con circulación colateral, soplo holosistólico, deposiciones coloreadas, peso y talla en percentilo menor a 3. Se descartó origen cardiológico, nefrológico, infectológico y metabólico de la ascitis. El ecocardiograma Doppler evidenció estenosis pulmonar con función ventricular conservada y el examen oftalmológico reveló la presencia de embriotoxon posterior. Por la presencia de criterios clínicos mayores se estableció diagnóstico de SAG (Tabla 1). Evolucionó con sensorio alternante, apneas, nistagmus y retrodesviación de la mirada. Se realizó una tomografía computada del sistema nervioso central (SNC) donde se constataron lesiones hipodensas a nivel parietal posterior y occipital bilateral: compatibles con isquemia en el territorio basilar (Figura 1). Se asumió el cuadro como ACV isquémico secundario a vasculopatía cerebral asociada al SAG. Recibió tratamiento anticoagulante y anticonvulsivante, con evolución favorable. Actualmente continúa controles ambulatorios con servicios de Hepatología y Neurología. **Conclusión:** El SAG es causado por una mutación en los genes JAG1 (94%) y NOTCH2 (1.2%) involucrados en la diferenciación celular. Como componentes de la vía de señalización Notch participan también en mútliples aspectos del desarrollo vascular. Las malformaciones vasculares extracardíacas y fundamentalmente las de SNC son una comorbilidad poco reconocida pero potencialmente devastadora en los pacientes con Alagille. Resulta fundamental el screening con neuroimágenes para su detección temprana y tratamiento oportuno.

Tabla 1. Criterios clínicos diagnósticos y manifestaciones asociadas al síndrome de Alagille.

Colestasis	Ictericia, coluria, hipocolia o acolia, hepatomegalia. Aumento de bilirrubina conjugada, transaminasas, fosfatasa alcalina (FAL), gamma-glutamil transferasa (GGT) y colesterol.
Malformaciones cardíacas	Estenosis de rama o hipoplasia de arteria pulmonar (más frecuente), tetralogía de Fallot, transposición de grandes arterias, estenosis valvular o subvalvular aórtica.
Alteraciones oculares	Embriotoxon posterior (más frecuente).
Facie peculiar	Forma de triángulo invertido, frente amplia, mentón prominente, ojos hundidos con hipertelorismo y nariz recta.
Anomalías esqueléticas	Defectos en la fusión de los arcos vertebrales ("vértebras en alas de mariposa").

Figura 1. Tomografía computada del sistema nervioso central. Se observa hipodensidad difusa parietal posterior y occipital bilateral. Lesiones compatibles con isquemia en el territorio de la arteria basilar.



O-087. De la citogenética a la citogenómica: impacto de la técnica de array-CGH en el estudio de 337 pacientes pediátricos

Casali B[(1)], Rozental S, Villegas F[(2)], Armando R[(2)], Fernández MdC[(2)], Boywitt A[(1)], DeBellis R[(1)], Rosenbrock S[(1)], Riesco AS[(1)], Rey R[(1)], Arberas C[(2)], Ropelato MG[(1)].
[(1)]Unidad de Medicina Traslacional, HNRG. Buenos Aires, Argentina. [(2)]Sección Genética Médica, HNRG.

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El 5-7% de niños/as con anomalías congénitas múltiples (ACM) o trastornos del neurodesarrollo (TND) presentan anomalías cromosómicas y cambios en el cariotipo. La incorporación de técnicas citogenómicas como array-CGH permite identificar desbalances cromosómicos microscópicos y submicroscópicos (variación en el número de copias o CNVs) e incrementar el rendimiento diagnóstico en 15-20%. Además, permite la caracterización del contenido génico y tamaño del desbalance, evidenciando mecanismos asociados a reordenamientos cromosómicos. **Objetivo:** Analizar el rendimiento de la técnica de array-CGH para caracterizar CNVs en una cohorte de niños con TND y/o ACM. **Materiales y métodos:** Se realizó la investigación de CNVs por array-CGH en 337 pacientes: Grupo 1 (N=291): niños/as con TND y cariotipo normal; Grupo 2 (N=32): niños con ACM y cariotipo normal o sin cariotipo previo; Grupo 3 (N=14) pacientes con TND y cariotipo patológico. Los antecedentes familiares e historia clínica se registraron en base de datos RedCap y el estudio se realizó en muestra de ADN mediante una plataforma que analiza 60 000 regiones genómicas. Se utililizó el software Cytogenomics para el análisis y la interpretación se realizó interdisciplinariamente integrando la información clínica y las evidencias comunicadas sobre patogenicidad. La categorización, patogénica (P), de significado incierto (VUS) o benigna, se realizó según criterios ACMG (PMID: 3169083). **Resultados:** El rendimiento diagnóstico global fue del 17% (14% grupo 1; 25% grupo 2) y el 32% de las CNVs se asociaron a síndromes recurrentes con fenotipo caracterizado (Tabla 1). El rango de tamaño fue 13.6 Kb - 25.7 Mb y en 33/50 (66%) casos fue necesario realizar estudios de confirmación por bandeo G, FISH y/o MLPA. En 12/14 casos del grupo 3 fue posible caracterizar la anomalía cromosómica identificada previamente en el cariotipo (Tabla 2). **Conclusión:** La implementación de array-CGH como test de segunda opción incrementó la oportunidad diagnóstica y permitió profundizar en los mecanismos relacionados a reordenamientos cromosómicos. El trabajo interdisciplinario fue esencial para categorizar los casos positivos con CNVs patogénicas no recurrentes y contribuir a identificar nuevos síndromes asociados TND y ACM. Nuestra cohorte aporta información al conocimiento de variantes estructurales del genoma en nuestra población.

	Material cromosómico adicional	Deleciones	Cromosoma marcador	Otros reordenamientos desbalanceados	Reordenamientos balanceados
Total	3	3	3	3	2
Desbalance/s patogénico/s	3	3	1	3	1
CNV no relacionada a la anomalía cromosómica					1
Sin desbalance			2		

Tabla 1: Rendimiento diagnóstico de la técnica de array-CGH en Grupo 1 (TND) y Grupo 2 (ACM)

	Grupo 1 N=291			Grupo 2 N=32		
	N	%	Síndromes recurrentes	N	%	Síndromes recurrentes
P	42	**14%** (rendimiento diagnóstico)	12/42 (29%)	8	**25** (rendimiento diagnóstico)	4/8 (50%)
No concluyente (1)	19			4		
Negativo	230	79		20	63	

(1) No concluyente: VUS o CNVs cuyo contenido génico no se asocia al fenotipo

O-099. Descripción del soporte nutricional enteral en una unidad de cuidados intensivos pediátricos

Faggiani MA[(1)], Chinarof P[(2)], Vera C[(2)], Voce R[(2)], Gattari A[(3)].
[(1)]Unidad de Nutrición, Hospital Interzonal General Dr. José Penna. Bahía Blanca, Argentina. [(2)]División de Alimentación-Lactario, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. [(3)]Unidad de Terapia Intensiva Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Introducción: Los niños críticamente enfermos se encuentran en riesgo nutricional, por lo que resulta imprescindible iniciar con un soporte nutricional precoz y adecuado priorizando la vía enteral siempre que sea posible. Se ha observado que esta indicación influye de manera directa mejorando la evolución y morbimortalidad. **Objetivo:** Describir las características del Soporte Nutricional Enteral (NE) indicado a pacientes de la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos de un Hospital Pediátrico de alta complejidad, durante abril, mayo y junio de 2022. **Materiales y métodos:** estudio descriptivo, retrospectivo. La muestra (n= 60 pacientes; rango de edad: 2 meses a 17 años 8 meses; 53% sexo

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

femenino) se conformó con una selección consecutiva durante un periodo de 3 meses. Se incluyeron todos los pacientes que permanecieron al menos 48 horas internados con requerimiento de NE exclusiva. El requerimiento energético se estimó con la Fórmula Schofield y el requerimiento proteico mínimo se determinó en 1.5gr/kg/día. **Resultados:** el principal motivo de ingreso fue respiratorio en el 74% de los pacientes. El 82% de los pacientes requirieron ARM. Respecto al estado nutricional (definido por peso para la edad en Z Score), al momento del estudio se observó un 50% de malnutrición (30% por déficit y 20% por exceso). El 87% recibió NE precoz. El 70% inició la NE con fórmula hidrolizada y aproximadamente el 52% recibió fórmula con alta densidad calórica. Se evidenció sobrealimentación en el 58.6% de los casos. Se observó un aporte energético adecuado (al menos ⅔ del requerimiento al cuarto día y el 100% al séptimo día de internación) en el 18% y 10.8% respectivamente. El aporte proteico fue suficiente en el 58% y 70.2% de los casos, al cuarto y séptimo día de NE. El 52.3% de los pacientes con inadecuación proteica al cuarto día mantuvieron aportes subóptimos a los siete días de internación. **Conclusiones:** es necesario desarrollar estrategias para adecuar el cuidado nutricional de estos pacientes y así optimizar la prescripción de la NE. Se requiere la elaboración de protocolos de acción y del trabajo interdisciplinario diario para una intervención segura e individualizada.

O-100. Alteraciones inmunológicas en niños con Síndrome de Down

Caldirola MS[(1,2)], Bernacchia A[(1)], Martínez MP[(1)], Amorossi L[(1)], Natoli V[(1)], Comas D[(1)], Gaillard MI[(1)], Di Giovanni D[(1)].
[(1)]Servicio de Inmunología, Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez". CABA, Buenos Aires. [(2)]Inmunología, Instituto Multidisciplinario de Investigaciones en Patologías Pediátricas (IMIPP-CONICET-GCBA). CABA, Argentina.

Introducción: El síndrome de Down (SD) es una condición multisistémica asociada a alteraciones del desarrollo y malformaciones particularmente, cardiopatías congénitas que suelen requerir cirugía cardíaca (CxC). Los niños con SD tienen susceptibilidad a infecciones recurrentes/graves, autoinmunidad y malignidad. **Objetivo:** Describir las características clínicas e inmunológicas de los niños con síndrome de Down. **Material y métodos:** Se analizaron retrospectivamente las historias clínicas de 28 niños con SD que fueron consultados en el Servicio de Inmunología. Se evaluaron los dosajes de inmunoglobulinas (G, A y M), respuesta humoral a antígenos proteicos y polisacáridos, autoanticuerpos, subpoblaciones de linfocitos T (LT) y B (LB) (porcentual y absoluta), los subconjuntos de LT y LB, vírgenes y memoria y, la respuesta proliferativa de linfocitos. **Resultados:** edad media: 8 años [1,6-23 años]. La mediana de edad en la primera evaluación fue de 4 años, siendo las infecciones respiratorias recurrentes y/o graves los signos más comunes de presentación (81%), seguidas de linfopenia (17%) y autoinmunidad (4%). En el seguimiento, 17/28 desarrollaron autoinmunidad. Laboratorio: 15/27 tenían IgM (-1-2SD), 5/18 presentaron deficiencia de subclases de IgG y 11/18 respuesta alterada a polisacáridos. 14/27 presentaron autoanticuerpos. 4/28 tenían linfopenia grave de células T. El 92% mostró aumento de LT CD4+ memoria central, LT CD8+ memoria efectora (76%) y efectores terminales (72%). Todos los niños evaluados (11) mostraron respuesta proliferativa normal. 13/28 mostraron linfopenia B con memoria total disminuida (11/24) y células B $CD21^{low}$, transicionales y plasmoblastos elevadas. Como consecuencia de la CxC, el 42% de los niños con SD tuvieron timectomía incidental antes del año. Los niños con SD y CxC asociaron recuentos más bajos de LT ($p<0,001$), LT CD4+ vírgenes ($p<0,001$) y emigrantes tímicos tempranos ($p<0,05$) respecto de los SD sin CxC. **Discusión**: Los niños con SD presentan alteraciones de la inmunidad humoral y celular. La CxC empeora la inmunidad celular con alteración del output tímico, lo que podría predisponer a mayor desregulación inmune y a infecciones graves. Se necesitan más estudios que incluyan otras cardiopatías con procedimientos quirúrgicos similares para evaluar el impacto de la timectomía en el compartimento de las células T y sus implicaciones clínicas.

O-101. Diagnóstico genético de la hipertirotropinemia: mirando el final del espectro del hipotiroidismo congénito

Ricci V[(1)], Masnata ME[(1)], Villanueva D[(1)], Enacán R[(1)], Izquierdo A[(1,2)], Scaglia PA[(1,2)], Esnaola Azcoiti M[(1,2)], Ropelato MG[(1,2)], Chiesa AE[(1)], Tellechea ML[(1)].

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

[1]Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE), CONICET – FEI – División de Endocrinología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG). Buenos Aires, Argentina. [2]Unidad de Medicina Traslacional, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez (HNRG). Buenos Aires, Argentina.

Introducción: La utilización de puntos de corte más bajos en el cribado de TSH para hipotiroidismo congénito (HC), ha permitido la detección de casos de Hipertirotropinemia (HTT) aislada, entendida como un perfil tiroideo sugestivo de hipotiroidismo compensado en el cual existe un aumento leve de los niveles de TSH, y tiroxina y/o tiroxina libre normales para la edad. Se trata de un desorden multifactorial y aunque algunas variantes en genes relacionados con dishormonogénesis tiroidea (TDH), y en el gen TSHR, han sido previamente asociadas con casos de HC compensado, el cribado sistemático de estos genes ha sido nulo o insuficiente en pacientes con HTT. **Objetivo:** Evaluar la contribución y el espectro molecular de variantes de secuencia en 12 genes (TG, TPO, DUOX1, DUOXA1, DUOX2, DUOXA2, SLC5A5, SLC26A4, SLC26A7, IYD, GNAS y TSHR) en una cohorte de 10 casos de HTT. **Materiales y métodos:** La HTT fue diagnosticada como niveles confirmados de TSH sérica entre 9 y 20 uU/ml durante el período neonatal (hasta los 3 meses de vida) o entre 5 y 20 uU/ml durante la infancia, con un nivel de T4 libre normal para la edad. Las muestras de los pacientes fueron analizadas por secuenciación masiva de segunda generación, panel o exoma completo. La región analizada incluyó las regiones codificantes (+/-10 pb del límite intrón/exón) y variantes de sitios de empalme no canónicos conocidas. La patogenicidad se evalúo de acuerdo con las recomendaciones del Colegio Americano de Genética y Genómica Médica y la Asociación de Patología Molecular, y de ClinGen. **Resultados:** Las características de los pacientes y las variantes identificadas se presentan en las Tablas 1 y 2 respectivamente. El diagnóstico molecular se estableció en función de la cigosidad, la patogenicidad de la variante y la especificidad fenotípica. Tres pacientes resultaron positivos, dos no concluyentes y cinco negativos. **Conclusiones:** El estudio genético de 12 genes asociados con la DHT identificó variantes en un número limitado de casos de HTT. Estos hallazgos sugieren la existencia de mecanismos genéticos adicionales no evaluados, lo que justifica investigaciones futuras para ampliar la comprensión de esta condición.

Tabla 1. Características de los pacientes.

Paciente	Sexo	Edad al diagnostico	TSH (µU/ml)	T4 (µg/dl)	FT4 (ng/dl)	Tiroglobulina (ng/ml)	TSH durante revaloración/seguimiento
1	M	3 m	13	10,1	1,4	N/D	12,0
2	M	5 a 10 m	12,5	7,4	N/D	N/D	8,6
3	F	1 a 6 m	14,8	9,9	N/D	N/D	10,7
4	M	3 a 10 m	10,4	N/D	1,1	N/D	10,7
5	M	18 d	13,4	12,6	1,7	74,5	3,7
6	F	10 d	17,2	12,8	1,8	258,0	6,5
7	F	8 a	8,3	12,9	N/D	N/D	10,8
8	F	1 m 11 d	23,7	12,0	1,4	70,9	4,0
9	F	1m 7 d	19,9	8,8	1,3	418,3	13,9
10	F	21 d	20,4	9,9	1,1	681,0	N/D

F: femenino, M: masculino, N/D: dato no disponible, m: meses, a: años, d: días

Tabla 2. Características de las variantes.

Paciente	Gen	SNV	Criterios ACMG*	Clasificación ACMG*
2	TSHR	NM_000369.5:c.814C>G NP_000360.2:p.Leu272Val	PM2_Supp, PP3_Mod, PP4_Mod, PP1	LP
2	TPO	NM_001206744.2:c.2059G>T NP_001193673.1:p.Glu687Ter	PVS1, PM2_Supp, PP4_Supp	LP
5	TG	NM_003235.5:c.7880A>G NP_003226.4:p.Asp2627Gly	PM2_Supp, PP3_Supp, PP4_Supp	VUS
6	DUOX2	NM_001363711.2:c.2895_2898del NP_001350640.1:p.Phe966Serfs*29	PVS1, PM2_Supp, PS3_Supp, PM3, PP4_Supp, BS2	P
6	TG	NM_003235.5:c.886C>T NP_003226.4:p.Arg296*	PM2_Supp, PVS1, PP4_Supp, PM3_VS	P
8	TPO	NM_001206744.2:c.2752_2753del NP_001193673.1:p.Ser918Cysfs*62	PM2_Supp, PVS1_Mod, PP4_Supp	VUS
8	TSHR	NM_000369.5:c.1330T>C NP_000360.2:p.Tyr444His	PM2_Supp, PM1_Supp, PP3, PP4_Mod, BS2	VUS
9	TSHR	NM_000369.5:c.1575C>A NP_000360.2:p.Phe525Leu	PM2_Supp, PP4_Mod, PM3, PS3_Supp, PM5	LP

* Colegio Americano de Genética y Genómica Médica y Asociación de Patología Molecular (ACMG-AMP, por sus siglas en inglés).

DUOX2: dual oxidasa 2, TG: tiroglobulina, TPO: tiroperoxidasa, TSHR: receptor de TSH, SNV: Variante de Nucleótido Único. P: Patogénica, LP: Probablemente Patogénica, VUS: Variante de Significado Incierto.

O-135. Diagnóstico molecular de errores innatos de la inmunidad

García AL[1], Bernacchia A[1], Esnaola Azcoiti M[2,3], Scaglia P[2,3], Izquierdo A[2,3], Ropelato MG[2,3]; Di Giovanni D[1].
[1]Inmunología, HNRG. Ciudad Autónoma de Bs As, Buenos Aires. [2]Centro de Investigaciones Endocrinológicas Dr. César Bergadá CONICET, FEI, División de Endocrinología, HNRG. Ciudad Autónoma de Bs As, Argentina. [3]Unidad de Medicina Traslacional, HNRG. Ciudad Autónoma de Bs As, Argentina.

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

Introducción: Los errores innatos de la inmunidad (EII) son mayoritariamente defectos monogénicos, causados por variantes en más de 500 genes, que afectan cuali o cuantitativamente los componentes del sistema inmune. Los métodos diagnósticos incluyen secuenciación de genes candidatos por Sanger y secuenciación de nueva generación (NGS), entre otros. La elección del método y los genes a analizar depende de la valoración clínica, los antecedentes familiares y los resultados del laboratorio inmunológico. El rendimiento diagnóstico varía según la técnica utilizada. **Objetivo:** Analizar y evaluar el rendimiento diagnóstico de los estudios moleculares realizados en nuestro hospital y la reclasificación de variantes identificadas en otros centros. **Materiales y métodos:** Desde enero de 2014 hasta junio de 2024 se estudiaron 121pacientes con sospecha de EII: 30 con laboratorio inmunológico sugestivo de un EII en particular (G1) por Sanger; 74 con fenotipo variable o sospecha de patología con alta heterogeneidad genética (G2) mediante Sanger o NGS; y 17 para reclasificar variantes halladas por NGS realizado en otros centros (G3). La segregación alélica se evaluó en 147 familiares. **Resultados:** En 43/121 (35,5%) se hallaron variantes patogénicas (P) o probablemente patogénicas (PP) en alguno de los genes candidatos, confirmando el diagnóstico de EII mientras que 12/121 presentaron variantes clasificadas como de significado incierto (VUS). El rédito diagnóstico: Sanger en G1: 70% y en G2: 22%, NGS en G2: 27%. En G3 ensayos adicionales, análisis bioinformáticos y segregación alélica permitieron reclasificar variantes 9/17(53%) en P o PP, confirmando el diagnóstico de EII. La segregación familiar permitió detectar 2 individuos con diagnóstico de EII y 74 portadores. **Conclusiones:** El método de Sanger tiene una buena eficiencia diagnóstica cuando la valoración clínica y los estudios de laboratorio tienen un alto valor predictivo para sospechar un grupo reducido de genes (G1). Por otro lado, en EII con fenotipo variable o con sospecha de patología con alta heterogeneidad genética, NGS demostró ser más eficaz que Sanger. La reclasificación es una herramienta fundamental para la interpretación de variantes (G3). El estudio genético de los familiares permitió realizar el diagnóstico y asesoramiento genético para los portadores.

O-170. Drenaje ventricular al exterior en pediatría: Experiencia en el Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez"

Aviles Rocha SJ[(1)], Agras Menghi G[(1)], Dech G[(1)], Petre C[(1)].
[(1)]Neurocirugía, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: El drenaje ventricular externo (DVE) es un procedimiento habitual en neurocirugía pediátrica, utilizado principalmente para el tratamiento de la pioventriculitis y la hidrocefalia aguda. Aunque efectivo, el DVE puede presentar complicaciones, siendo las infecciones las más frecuentes, incrementando la morbimortalidad y el tiempo de hospitalización. **Objetivos**: Objetivo principal: Determinar la incidencia de complicaciones asociadas al DVE. Objetivos secundarios: analizar las indicaciones de DVE y el tiempo de duración de cada DVE. Evaluar la asociación de las complicaciones y el manejo de los DVE. **Materiales y métodos**: Estudio observacional descriptivo retrospectivo de pacientes pediátricos del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez que requirieron colocación de DVE entre enero de 2023 y junio de 2024. Se incluyeron pacientes con edad ≤ 18 años operados en nuestro nosocomio. Se excluyeron pacientes con DVE menor a 2 días e hidrocefalia tabicada. **Resultados**: Se incluyeron 24 pacientes con una mediana de edad de 7,5 años (ICR 9,54) y 66,67% fueron varones. La incidencia de complicaciones fue de 33,33%, observándose 3 casos de fístula, 3 sobreinfecciones del sistema y 3 fallas del sistema. Sólo 1 de los 8 pacientes con complicaciones presentó tanto fístula como sobreinfección del DVE. La indicación más frecuente para DVE fue el diagnóstico de pioventriculitis en 15 de 24 pacientes (62,5%). La mediana de duración de cada DVE fue de 9 días (ICR 6), con una mediana de tiempo total de DVE de 17,5 días (ICR 13). No se encontró asociación estadísticamente significativa entre sobreinfección del sistema y aislamiento, cobertura antibiótica, tiempo de permanencia del DVE o fístula. Tampoco se encontró asociación significativa entre fístula y duración del DVE. **Conclusión**: El DVE es crucial en neurocirugía pediátrica para el tratamiento de pioventriculitis e hidrocefalia aguda, con una incidencia de complicaciones del 33,33% en nuestra serie. A pesar de la frecuencia de complicaciones como fístula y sobreinfección, no se encontraron asociaciones significativas entre estas y variables como el tiempo de permanencia del DVE o el manejo antibiótico. Estos resultados destacan la necesidad de seguir optimizando el manejo del DVE para mejorar los resultados en pacientes pediátricos.

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

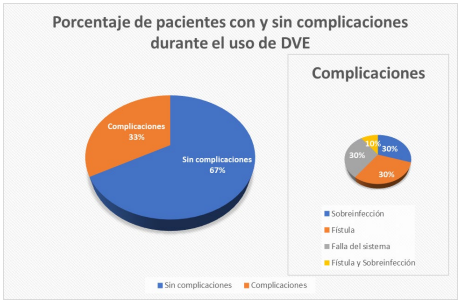


Tabla 1. Características de los pacientes con drenaje ventricular externo.

Características	Valores
Edad en años	
Mediana (ICR)	7,5 (9,5)
Sexo	n (%)
Hombres	66,67%
Indicacion DVE	n (%)
Pioventriculitis	62,50%
Hidrocefalia aguda de origen tumoral	20,83%
Hidrocefalia aguda por hemorragia intraventricular	16,67%
Cobertura Antibiotica	n (%)
SI	70,80%
No	29,20%
Aislamiento	n (%)
SI	79,10%
No	20,83%
Permanencia de DVE en dias	
Mediana de recambio, retiro o colocacion de derivacion permanente (ICR)	9 (6)
Mediana de tiempo total de tratamiento con DVE (ICR)	17,5 (13)

O-074. Valor de albúmina sérica al ingreso en una unidad de cuidados intensivos pediátricos como predictor de mortalidad

Arias López MdP[(1)], González G[(1)], Cairnie A[(1)], Palacio G[(1)], Steiner J[(1)], Poterala R[(1)], Gattari A[(1)].
[(1)]Terapia Intensiva, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: Distintos estudios reportan que un alto porcentaje de pacientes presentan hipoalbuminemia en las unidades de cuidados intensivos pediátricos (UCIPs) y que la misma se asocia con mortalidad. Sin embargo, no encontramos estudios realizados en una población de pacientes en nuestro país. El objetivo de este estudio es describir el perfil de albumina sérica (AS) al ingreso en UCIP y su asociación con la mortalidad. **Material y métodos:** diseño retrospectivo, observacional. Ámbito: UCIP polivante ubicada en un hospital pediátrico. Análisis secundario de base de datos del servicio (SATI-Q). Unidad de análisis: egresos de la UCIP entre el 1-1-2018 y el 31-12-2023. Se utilizó estadística descriptiva para caracterizar a la población (mediana/rango intercuartilo RIC-media/DS); análisis bivariado para evaluar la asociación entre el valor de AS obtenido dentro de las 24 h. del ingreso del paciente a UCIP y la mortalidad, así como con sus características demográficas, diagnósticos y probabilidad de muerte por PIM3. Se utilizó análisis multivariado de regresión logística para ajustar la asociación entre mortalidad y valor de AS por factores confundidores. Se consideró estadísticamente significativo un valor de $p \leq 0.05$. **Resultados:** egresaron en el periodo 1967 pacientes; Se midió AS dentro de las 24 h. del ingreso a UCIP en 74% (1459/1967) de ellos. Las características de la población analizada se muestran en la tabla 1. La mortalidad observada fue 9.39 (137/1459) vs. predicha: 6.04. El valor promedio de AS al ingreso fue 3,37 g/dl DS 0.83. En la figura 1 se describe el valor de AS según motivo de ingreso. El 51,82% de los pacientes presentaban hipoalbuminemia (AS <3.5g/dl). El valor de AS se asoció a mortalidad (p>0.000; OR: 0,48 0.38-0.59), a presencia de Condiciones Crónicas (CC), patología oncológica y motivo de ingreso, en particular sepsis. El análisis multivariado mostró que la asociación entre valor de albumina y mortalidad se mantuvo ajustada por factores confundidores (CC, PIM3) (p>0.000; OR: 0,52 [0.42-0.66]). Un valor de albumina <3.2 fue predictor de mortalidad (p>0.000; OR ajustado: 2.96 [2-4.35]). **Conclusión:** La presencia de hipoalbuminemia al ingreso a UCIP es frecuente en nuestra población y se asoció a mortalidad.

Tabla 1- Características de los pacientes

Caracteristicas	N	%
Sexo Masculino	813	55.7
Condición Crónica Compleja	829	56.8
Patología Oncológica	235	16.1
Motivo de Ingreso		0.0
Respiratorio	495	33.9
Postquirurgico	294	20.2
Neurologico	215	14.7
Otros	360	24.7
Cardiológico	43	2.9
Causa Externa	52	3.6

O-106. Aplicabilidad clínica de la cuantificación simultánea de catecolaminas y metanefrinas libres por UHPLC-MS/MS para el diagnóstico de feocromocitomas y paragangliomas

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

Rodríguez ME[(1)], Ambao V[(1)], Vieites A[(1)], Sanso G[(1)], Arcari A[(1)], Ballerini MG[(1)], Ropelato MG[(1)].
[(1)]Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET, – FEI – División de Endocrinología. Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina.

Introducción: La cromatografía líquida acoplada a la espectrometría de masas en tándem (UHPLC-MSMS) constituye el método de referencia para la cuantificación específica, precisa y simultánea de catecolaminas (CA) y sus metabolitos O-metilados (O-met) para el diagnóstico de feocromocitoma y paraganglioma (PPGL). El objetivo de este trabajo fue realizar la prueba de concepto (validación clínica preliminar antes de su implementación) de un desarrollo de UHPLC-MS/MS para la cuantificación simultánea de CA y O-met libres. **Materiales y Métodos:** La tecnología usada fue un UHPLC-MS/MS de Shimadzu Nexera Sciex QTRAP®6500 en modo electrospray positivo, y se determinó la concentración de Epinefrina (EPI), norepinefrina (NE), dopamina (DA), metanefrina (MN), normetanefrina (NMN) y 3-metoxitiramina (3MT) en muestras de orina de 24 h. de pacientes que consultaron a la División de Endocrinología por sospecha clínica de presencia de tumor y/o seguimiento de la patología confirmada por biología molecular. El estudio incluyó 28 pacientes con la tríada clásica de hipertensión, sudoración y palpitación [mediana y rango 26.1 (4.3 a 72.6) años], de los cuales 14 presentaban imagen positiva de PPGL (grupo PPGL), 14 sin imagen (grupo no-PPGL) y muestras de 5 pacientes en seguimiento. **Resultados:** Los pacientes con PPGL presentaron mayores y significativos niveles de NA, NMN y 3MT respecto del grupo de no-PPGL (media ± SEM, [a] p <0,01; tabla 1). Todos los pacientes del grupo PPGL con CA elevadas presentaron también sus O-met elevados. Si bien ningún paciente del grupo no-PPGL presentó valores patológicos de CA ni O-met, 4/5 pacientes en seguimiento presentaron CA normales y las O-Met elevadas. **Conclusión:** nuestro desarrollo UHPLC-MS/MS para un panel de 6 CA y O-met libres constituyó un método útil para descartar la presencia de tumor en pacientes con sospecha clínica de PPGL. Los resultados de pacientes en seguimiento con biología molecular positiva demuestran la importancia de la inclusión de estos metabolitos en el panel de estudios bioquímicos de última generación.

Tabla1 (nmol/24 h)	no-PPGL (n=14)	PPGL (n=14)
EPI	30.6 ± 4.8	82.12 ± 39.9
NE	184 ± 23	3036 ± 778[a]
DA	1480 ± 174	2221 ± 296
MN	77.2 ± 10.9	293.7 ± 189.4
NMN	109 ± 13	4159 ± 1092[a]
3MT	207 ± 20	639 ± 173.6[a]

O-114. Complicaciones de la apendicitis en pacientes pediátricos: experiencias en un centro quirúrgico especializado

Fiorini SG[(1)], De Simone C[(1)], Barbosa L[(1)].
[(1)]Cirugía, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: La apendicitis es la afección quirúrgica aguda más frecuente en pediatría con mayor incidencia en la adolescencia. Si bien la mortalidad es baja, la morbilidad aumenta cuando se asocia a peritonitis. Las complicaciones posoperatorias más frecuentes son la formación de colección en pared e intraabdominal con una incidencia aproximadamente del 20%. **Objetivos:** observar si la incidencia de complicaciones y frecuencia de reingresos hospitalarios en pacientes con antecedente de patología apendicular es mayor a la habitual en una sala quirúrgica de hospital de tercer nivel. **Métodos:** Estudio descriptivo observacional y prospectivo. Se registraron datos preestablecidos durante 9 meses de pacientes que se internan en sala quirúrgica por abdomen agudo. Criterios de inclusión: abdomen agudo de resolución quirúrgica, diagnóstico clínico o por ecografía de plastrón, edades 1 a 18 años. Criterios de exclusión: abdomen agudo médico, patología no apendicular luego de exploración quirúrgica. Se evaluaron las variables de edad, sexo, localidad, diagnóstico, abordaje quirúrgico y complicaciones postoperatorias. **Resultados:** cumplen criterios 188 pacientes; 57% sexo masculino; 59% de la Prov. Bs. As. Edades: menor a 5 años 11%, 6 a 11 63%, 12 a 18 26%. Diagnósticos: apendicitis perforada 55% (n=104) siendo peritonitis generalizadas el 70%; apendicitis no perforadas

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

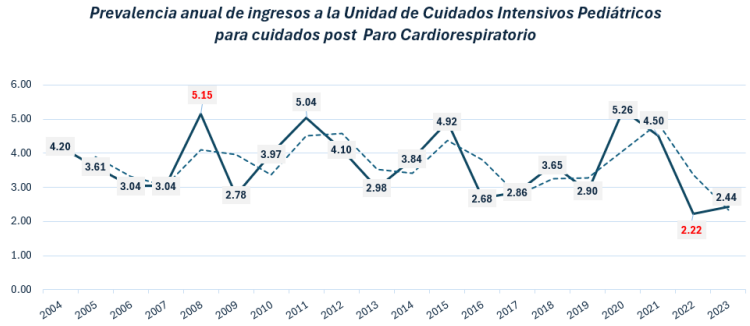
Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

37%; plastrón 7%. Abordaje quirúrgico convencional 66%. Complicaciones 14.8% de pacientes (n=28), siendo 66% (n=21) colecciones abdominales, ISQ 9% (n=3), perforación e ileostomía 3% (n=1), ARM 3% (n=1), sepsis-EAB 3% (n=1), rafia ciego 3% (n=1). 4 pacientes requirieron nueva resolución quirúrgica. Diagnósticos previos: apendicitis perforadas 75% (n=21); Abordajes quirúrgicos 61% convencional 39% laparoscopia; 6 a 11 años 64%. **Conclusiones:** la incidencia de complicaciones es similar a la reportada en la literatura, con mayor frecuencia en apendicitis perforadas y con técnica convencional. Como reflexión secundaria, a diferencia que, en la adolescencia, se observó mayor incidencia de patología apendicular en la segunda infancia, así como un aumento en las complicaciones en este grupo, probablemente por ser una institución de atención pediátrica y ser centro de derivación. Vale aclarar el bajo porcentaje de ISQ, probablemente por no contemplar el estudio el seguimiento ambulatorio de los pacientes.

O-124. Perfil epidemiológico de los pacientes que ingresan a la unidad de cuidados intensivos de un hospital pediátrico para cuidados post paro cardiorrespiratorio

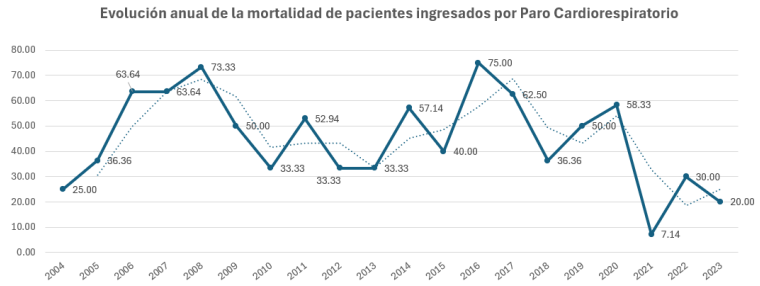
Cuervo MT[(1)], Gattari A[(1)], Arias MdP[(1)], González G[(1)], Magee Bahl S[(1)].
[(1)]Terapia Intensiva, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: El paro cardiorrespiratorio (PCR) en pediatría es una situación clínica grave que puede ocurrir tanto en niños sanos, como en pacientes con condiciones crónicas complejas (CCC). Conocer su prevalencia, las características demográficas y evolución de los pacientes que ingresan en las Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) para cuidados post PCR es necesario para implementar medidas de prevención. **Material y Métodos:** Diseño retrospectivo, observacional. Se incluyeron los pacientes ingresados en la UCIP polivalente del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez (HNRG) entre el 01/01/04 al 31/12/23. Se analizó la base de datos del servicio (SATI-Q). Se utilizó estadística descriptiva para caracterizar a la población: mediana, rango intercuartilo (RIC) para variables continuas, frecuencias y porcentajes para variables categóricas. Se compararon las variables continuas usando pruebas no paramétricas y categóricas mediante test de X^2. Se consideró $P < 0.05$ como estadísticamente significativa. **Resultados:** Se incluyeron en el análisis 6619 pacientes. La prevalencia de ingresos para cuidados post PCR en el período analizado fue de 3.58 % (IC 95% 3.1% / 4%) (237/6619). La evolución por año se muestra en la figura 1. Un 58.2% de los pacientes ingresados para cuidados post PCR fueron de sexo masculino (138/237), la mediana de edad de 31 meses (RIC 9-97) y 51.48% presentaban alguna CCC (115/237). El 65.8% de los eventos de PCR fueron intrahospitalarios (IH) (156/237). La mediana de estadía fue de 6 días (RIC 1-20), 2 días para los fallecidos (RIC 1-11), vs 10 en los sobrevivientes (RIC 4.75-16.75) ($p < 0.01$). La mortalidad fue de 44% (105/237), 44.8 % en PCR IH (70/156) y 43.2% (35/80) en PCR extrahospitalario (P 0.8). La evolución de la mortalidad por años se muestra en la figura 2. **Conclusión:** La prevalencia de ingresos para cuidados post PCR fue de 3.5%. Más del 60 % de los eventos fueron intrahospitalarios. La estadía fue mayor en los sobrevivientes, no se observó una diferencia estadísticamente significativa en la evolución de los pacientes con eventos intra o extrahospitalarios.



a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires



O-128. Diagnóstico molecular de genodermatosis: experiencia de CEDIGEA

Natale M[(1)], Lusso S[(1)], Beltrán C[(2)], Velázquez L[(3)], Mistchenko A[(2)], Manzur G[(3)], Valinotto L[(1,2,4)].
[(1)]CEDIGEA, Facultad de Medicina - UBA. Buenos Aires, Argentina. [(2)]Laboratorio de Virología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. [(3)]CEDIGEA, Hospital de Clínicas José de San Martín - Facultad de Medicina - UBA. Buenos Aires, Argentina. [(4)]CONICET. Buenos Aires, Argentina.

Introducción y Objetivos: Las genodermatosis son enfermedades cutáneas genéticas raras, la mayoría con prevalencias de 1-9 por cada millón de personas. Estas patologías representan un gran desafío en el diagnóstico y manejo, especialmente en la población pediátrica. Nuestro objetivo principal es implementar y difundir el diagnóstico molecular para mejorar el manejo de pacientes con estas enfermedades, promoviendo la detección temprana de genodermatosis sindrómicas en pediatría, donde la primera evidencia de la enfermedad suele manifestarse en la piel. Es relevante destacar que, debido a la composición genética poco estudiada de nuestra población, muchas variantes patogénicas detectadas no han sido descriptas previamente en la literatura científica. **Materiales y Métodos:** El laboratorio de diagnóstico molecular del Centro de Investigación en Genodermatosis y Epidermólisis Ampollar (CEDIGEA) dependiente de la Facultad de Medicina de la UBA ha analizado muestras de 990 pacientes de 701 familias mediante secuenciación Sanger y secuenciación de nueva generación en paneles de genes asociados a genodermatosis. Todos los participantes del estudio brindaron su consentimiento informado por escrito (CEI16.38). **Resultados:** Se logró el diagnóstico molecular en 657 pacientes (66,36%), identificando variantes en 56 genes asociados a 58 grupos de genodermatosis, lo que permitió definir tipos, subtipos y predecir presentaciones específicas. Se encontraron 529 variantes probablemente patogénicas de las cuales 125 (23,44%) no fueron descriptas previamente. Además, se construyó una base de datos correlacionando variantes prevalentes con la ancestría de los pacientes, facilitando diagnósticos rápidos y costo-efectivos. **Conclusiones:** El diagnóstico molecular ha transformado la atención de pacientes con genodermatosis en Argentina, acortando el tiempo de diagnóstico y permitiendo una detección y tratamiento tempranos. Este tipo de diagnóstico es crucial para identificar variantes genéticas específicas, lo que es especialmente importante en neonatos y pediatría, donde los síntomas pueden no estar completamente desarrollados. También permite una intervención temprana, asesoramiento genético familiar y un manejo personalizado, además de contribuir al avance de la investigación y al desarrollo de nuevas terapias, incluyendo tratamientos basados en la terapia génica y medicina personalizada.

Enfermedad	Prevalencia (# de casos)	Gen	Pacientes	Familias	Variantes encontradas	
					Descriptas	No descriptas
Epidermólisis ampollar distrófica AR	1-9/1.000.000	*COL7A1*	144	128	202	46
Epidermólisis ampollar simple	<1/1.000.000	*KRT5*	85	44	33	8
Epidermólisis ampollar distrófica AD	1/5.000.000	*COL7A1*	82	10	31	8
Displasia ectodérmica	1/15.000	*EDA*	60	29	19	5
Incontinencia pigmenti	1/ 143.000	*IKBKG*	52	39	1	1
Epidermólisis ampollar simple	<1/1.000.000	*KRT14*	43	26	19	7
Ictiosis queratinopática	desconocida	*KRT10*	19	12	11	1
Ictiosis queratinopática	desconocida	*KRT2*	13	5	4	1
Queratoderma palmoplantar	desconocida	*KRT9*	13	6	5	0
Enfermedad de Darier White	1/30.000	*ATP2A2*	11	3	0	3
Entrequeratodermia variable y progresiva 3	desconocida	*GJA1*	8	2	1	0
Ictiosis congénita AR	1-9/1.000.000	*TGM1*	8	6	6	1
Ictiosis vulgar	desconocida	*FLG*	7	7	6	0
Ictiosis queratinopática	desconocida	*KRT1*	7	6	5	1
Epidermólisis ampollar de la unión	<1/1.000.000	*LAMB3*	7	6	10	2
Síndrome de Netherton	1-9/1.000.000	*SPINK5*	7	7	10	0
Síndrome KID	<1/1.000.000	*GJB2*	6	6	3	1
Tricodistrofia 3	desconocida	*GTF2H5*	6	6	1	1
Pitiriasis rubra pilaris	1-9/1.000.000	*CARD14*	5	5	3	2
Epidermólisis ampollar de Kindlor	(100)	*FERMT1*	5	4	0	1
Displasia Mucoepitelial Heredítaria	desconocida	*SERPINB7*	5	2	1	0
Ictiosis congénita AR	1-9/1.000.000	*ABCA12*	4	4	0	8
Ictiosis congénita AR	1-9/1.000.000	*ALOX12B*	4	4	3	5
Displasia ectodérmica AR	<1/1.000.000	*EDAR*	4	3	1	2
Queratoderma palmoplantar	desconocida	*KRT16*	3	3	3	0
Neurofibromatosis	1-5 / 10.000	*NF1*	3	3	0	3
Ictiosis ligada al X	1 5 / 10.000	*STS*	3	2	0	2
Síndrome de descamación de la piel	desconocida	*TGM5*	3	3	2	0
Displasia ectodérmica	(300)	*TP63*	3	2	2	0
Entrequeratodermia variable y progresiva 1	desconocida	*GJB3*	2	1	1	0
Tricoepiteloma	desconocida	*CYLD*	2	1	1	0
Ictiosis congénita AR	1-9/1.000.000	*CYP4F22*	2	2	1	1
Entrequeratodermia variable y progresiva 4	desconocida	*KDSR*	2	1	1	1
Paquioniquia	1000 casos	*KRT17*	2	1	1	0
Epidermólisis ampollar de la unión	<1/1.000.000	*LAMC2*	2	1	1	1
Progeria	<1/1.000.000	*LMNA*	2	2	2	0
Síndrome de Waardenburg	desconocida	*PAX3*	2	1	1	0
Ictiosis de Sjogren Larsson	1-9/1.000.000	*ALDH3A2*	1	1	1	0
Enfermedad de Hailey-Hailey	desconocida	*ATP2C1*	1	1	0	1
Epidermólisis ampollar de la unión	<1/1.000.000	*COL17A1*	1	1	0	2
Síndrome de Ehlers-Danlos	desconocida	*COL1A2*	1	1	0	1
Entrequeratodermia con cardiomiopatía	desconocida	*DSP*	1	1	1	0
Condrodisplasia punctata 2	desconocida	*EBP*	1	1	1	0
Entrequeratodermia variable y progresiva 2	desconocida	*GJB4*	1	1	0	1
Epidermólisis ampollar de la unión	desconocida	*ITGA3*	1	1	2	0
Epidermólisis ampollar de la unión	<1/1.000.000	*ITGB4*	1	1	1	1
Epidermólisis ampollar simple	desconocida	*KLHL24*	1	1	1	0
Paquioniquia	(1000)	*KRT6A*	1	1	1	0
Síndrome de Vohwinkel	<1/1.000.000	*LOR*	1	1	0	1
Síndrome IFAP	(40)	*MBTPS2*	1	1	0	1
Queratosis folicular espinosa decalvans	desconocida	*MBTPS2*	1	1	1	0
Epidermólisis ampollar simple	<1/1.000.000	*PLEC*	1	1	0	2
Síndrome de Noonan	1-5 / 10.000	*RAF1*	1	1	0	1
Malformación capilar - arteriovenosa	desconocida	*RASA1*	1	1	0	1
Mal de Meleda	(300)	*SLURP1*	1	1	1	0
Entrequeratodermia variable y progresiva 6	desconocida	*TNFRSF11A*	1	1	1	0
Esclerosis tuberosa 2	1/20.25.000	*TSC2*	1	1	1	0
Xeroderma Pigmentoso	1/1.000.000	*XPC*	1	1	1	1
Totales			**657**	**444**	**404**	**125**

Tabla 1: Enfermedades diagnosticadas en el laboratorio de diagnóstico molecular de CEDIGEA. Las prevalencias corresponden a las comunicadas por Orphanet. En caso de no existir registros, se las nombra como de prevalencia desconocida. Para enfermedades con menos de 1000 casos descriptos se comunica el (número de casos mundial). Pacientes diagnosticados en nuestro centro con la enfermedad y cantidad de variantes diferentes encontradas, descriptas o no descriptas previamente en la literatura o bases de datos mundiales.

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

O-131. Carga de enfermedad ambulatoria por virus sincicial respiratorio (VSR) y factores asociados a sibilancias recurrentes en niños menores de 5 años en el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez (HNRG)

Rigou SH[(1)], Lucion F[(1)], Castellano V[(1)], Diana Menéndez S[(1)], Gentile A[(1)].
[(1)]División Promoción y Protección de la Salud, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: VSR es uno de los principales agentes asociados a las infecciones respiratorias agudas (IRA). **Objetivo:** caracterizar la carga de enfermedad por VSR de casos ambulatorios en el HNRG en <5 años y determinar los factores de riesgo para desarrollar sibilancias. **Metodología:** estudio prospectivo y retrospectivo. Se incluyeron pacientes <5 años con IRA por VSR ambulatorios. Se utilizaron datos del programa de vigilancia epidemiológica (2022-2023) y datos desde enero hasta julio de 2024. Se realizó seguimiento telefónico a los 1, 3 y 6 meses para la incidencia de sibilancias recurrentes. **Análisis estadístico:** media y desvío standard o mediana y rango intercuartílico para las variables numéricas y número absoluto, porcentaje e intervalo de confianza de 95% para las variables nominales. Para determinar los factores asociados a las sibilancias recurrentes se utilizará el odds ratio. **Resultados:** Entre 2022 y 2024 se identificaron 119 casos, excluyendo 30 hospitalizados, resultando en 89 pacientes para el análisis. Se observó un patrón estacional con pico en la semana 26. En 2023 la circulación fue más temprana. Mediana de edad: 17.9 meses (9.37-27.60), 41.6% rango etario de 13 a 24 meses, 57.3% sexo masculino y 57.3% de CABA. Cohorte prospectiva (n=31): 48.4% clase socioeconómica media, 51.6% de madres educación secundaria completa, 20.70% (n=58) institución educativa. El 87.9% (n=58) nació de término, 43.2% recibió lactancia materna hasta los seis meses. El 70.4% (n=71) esquema de vacunación completo y 64.8% (n=54) antigripal. El 20.2% (n=79) presentaba comorbilidades: pulmonar crónica, prematurez, cardiopatía congénita, eczema, síndrome de Down, inmunodeficiencia, enfermedad neurológica y desnutrición. El 32.5% (n=40) tuvieron exposición al humo de tabaco. Síntomas: 86.5% (n=89) fiebre, 79.8% rinorrea y 96.6% tos. Media tiempo de evolución 4.17 días (2-5.7). El 23.6% requirió antibiótico y en el 80.9% fue amoxicilina. Diagnósticos principales (n=89): bronquiolitis (51.7%), catarro de vía aérea superior (29.2%), neumonía focal (11.1%), otitis media aguda (6.7%), neumonía multifocal (1.1%), laringitis (1.1%). No se alcanzó el número para analizar los factores asociados a las sibilancias recurrentes. **Conclusiones:** El VSR se presentó de forma estacional afectando niños sanos de 13 a 24 meses, predominio masculino, con bronquiolitis como principal diagnóstico.

O-156. Consultas ginecológicas en el servicio de adolescencia del HNRG

Matienzo MS[(1)], Orenstein S[(1)], Carpineta MdV[(1)].
[(1)]Adolescencia, HNRG. CABA, Argentina.

Introducción: La salud sexual integral es un eje central en la atención de adolescentes y está contemplada en el marco de derechos que involucran tanto a los usuarios del sistema de salud como a los equipos profesionales responsables y formados para facilitar el acceso y la atención. La consulta ginecológica en la adolescencia brinda atención especializada durante un período de cambios físicos, psíquicos y sociales. El ginecólogo infantojuvenil identifica y maneja problemas de salud que pueden aparecer durante la pubertad y la adolescencia, como irregularidades menstruales y trastornos hormonales. Asimismo, brinda información relevante sobre salud sexual y (no) reproductiva, prevención de ITS, y métodos anticonceptivos de manera adecuada para su edad. **Objetivos:** Conocer las características actuales de la población que realiza consulta ginecológica en el servicio de adolescencia. Describir orden de frecuencia de los motivos de consulta y las patologías prevalentes. **Metodología:** Estudio descriptivo de la totalidad de consultas realizadas entre agosto 2023 y julio 2024 en el consultorio de ginecología del servicio de adolescencia. Se revisaron historias clínicas y se confeccionó una planilla para el registro de datos en Excel. Se establecieron categorías de análisis y los datos se procesaron manualmente. **Resultados:** Se realizaron 550 consultas ginecológicas, 235 (43%) fueron adolescentes menores de 15 años y 315 (57%) de 15 a 20 años. Del total de pacientes (n: 257), 48% consultaron por una única vez y 52% lo hicieron en 2 o más oportunidades. Se detallan los motivos de consulta por orden de frecuencia: alteración del ciclo menstrual (29%), anticoncepción (20%),

a. Médica pediatra. Médica de planta U5, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños
b. Psicóloga de guardia, Depto. de Urgencia, HNRG. Comité Editorial Revista del Hospital de Niños

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires

control ginecológico (15%), flujo o vulvovaginitis (8%), patología mamaria (7%) y anexial (5%), dismenorrea (4%), ITS (3%), malformaciones genitales (2,5%), patologías vulvares (2%), embarazo/IVE-ILE (1%). **Conclusión:** La mayoría de las consultas ginecológicas se realizan en la adolescencia tardía. Los motivos de consulta son coincidentes con la frecuencia reportada en la bibliografía, siendo la alteración del ciclo, la anticoncepción y el control ginecológico los motivos más sobresalientes. Es importante conocer la frecuencia de los motivos de consulta para jerarquizar la especificidad de la atención ginecológica en la salud sexual integral de las adolescentes.

O-005. El estudio de contactos como pilar para la erradicación de la tuberculosis en el mundo: experiencia en un centro pediátrico de 3er nivel

Squasssi IRdV[(1)], Gonçalves Neiva Novo MC[(1)].
[(1)]Tisiología, Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. CABA, Argentina.

Introducción: La tuberculosis (TB) es un grave problema de salud pública. Muchos niños con esta enfermedad tuvieron contacto con pacientes contagiantes. El rápido estudio de contactos (EC) tiene como objetivos pesquisar nuevos enfermos para tratarlos rápidamente e identificar a los infectados y expuestos para administrarles quimioprofilaxis. El correcto cumplimiento del EC es imprescindible para lograr el control de la TB. **Objetivo:** Evaluar la calidad y el resultado del EC domiciliarios menores de 18 años, de pacientes con TB pulmonar (TBP), realizado en un centro pediátrico de 3er nivel. **Materiales y métodos:** estudio retrospectivo, descriptivo, observacional de las historias clínicas (HC) de pacientes <18 años con diagnóstico de TBP con directo, cultivo o métodos moleculares positivos o imágenes radiológicas cavitarias, bronconeumónicas o miliares, y de sus contactos <18 años, de enero 2018 a junio 2023. **Resultados:** Se evaluaron las HC de 199 casos de TBP y sus contactos. El 20% (38) no presentaba datos del EC. 30 pacientes (15%) no tenían contactos <18 años. Por lo tanto, se evaluaron 131 pacientes (66%) y sus contactos. Los casos índices fueron diagnosticados por directo+ (61), cultivo+ (21), métodos moleculares+ (6), clínica (43). Las formas pulmonares de estos pacientes fueron: unilateral con caverna (48), unilateral sin caverna (24), bilateral con caverna (42), bilateral sin caverna (11), otros (6). Se analizaron 342 contactos <18 años. Hubo 2.6 contactos por caso índice. (0-5 años:86; 6-10:106; >11:150). Varones 52%. Se realizó PPD en 242 pacientes (70%), siendo positivas 76(31%). Se repitió en 32 (viraje tuberculínico 9). Rx tórax realizadas: 282 (82%). Normales 245, patológicas 34. Requirieron TAC de tórax: 44 pacientes (16%). Ingresó muestra respiratoria en sólo 10 pacientes (3%). Se definieron como: expuestos 158 (46%), infectados 85 (25%), enfermos 34 (10%), no completaron estudios 65 pacientes (19%). Iniciaron quimioprofilaxis 190 y tratamiento 34 pacientes, el 65% de los contactos estudiados. Abandonaron 49, finalizaron 157 y se derivaron 21. **Conclusión:** Este trabajo muestra importantes fallas en el estudio de contactos de nuestros pacientes. A pesar de ello, se pudo diagnosticar la enfermedad precozmente en 34 niños e iniciar quimioprofilaxis en 190. Comentario: Es necesario fortalecer la capacitación del personal de salud para un buen EC, siendo, a nuestro criterio, importante la intervención del 1er nivel de atención para estas acciones.

Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires