
Doctor, ¿tiene cinco minutos?

Sección a Cargo de Miriam Tonietti^a y Bettina Viola^b

Infertility Evaluation and Treatment

Evaluación y tratamiento de la infertilidad

Santoro N, Polotsky AJ

N Engl J Med 2025; 392:1111-9. doi: 10.1056/NEJMcp2311150

La infertilidad primaria se define por el antecedente de no haber tenido concepciones previas, mientras que la infertilidad secundaria es la incapacidad de concebir después de un embarazo previamente documentado. La concepción asistida representa el 5% de los nacimientos en Estados Unidos. Aunque la fertilización in vitro (FIV) es eficaz, los tratamientos de fertilidad son costosos en Estados Unidos y la cobertura de seguros es inconsistente, factores que conducen a un acceso desigual a la misma.

Las guías de práctica publicadas por la Sociedad Americana de Medicina Reproductiva y la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE), entre otras, abordan los distintos tipos de infertilidad. Existen algunas diferencias entre ellas que podrían reflejar consideraciones de política regional.

En este trabajo, los autores refuerzan puntos claves en relación a la evaluación y tratamiento de la infertilidad: la edad de la pareja femenina en edad fértil es el predictor más importante de nacimientos vivos, tanto en la concepción natural como en la concepción asistida; la probabilidad de un nacimiento vivo con un solo ciclo de terapia de fertilización in vitro excede la fecundabilidad mensual de la concepción natural, lo que conduce a su papel dominante en el tratamiento de fertilidad; al menos un tercio de los casos de infertilidad se deben a problemas reproductivos masculinos que podrían manejarse eficazmente con la concepción asistida.

Una evaluación completa debe centrarse en la información clínica relevante a las causas comunes de infertilidad: extremos de peso, signos y síntomas del síndrome de ovario poliquístico, insuficiencia ovárica prematura y otros posibles trastornos endocrinos (hipotiroidismo, diabetes tipo 2 e hipogonadismo).

En la mayoría de los casos, se recomienda realizar estudios complementarios a ambos miembros de la pareja (análisis del semen, la prueba de reserva ovárica, la evaluación ovulatoria y una evaluación anatómica de las trompas de Falopio y útero).

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

En relación con las posibilidades terapéuticas se destaca que, en el tratamiento de la infertilidad atribuible a la pareja masculina, han sugerido diversos productos (dispositivos y suplementos) para mejorar la calidad del semen; sin embargo, ninguno tiene evidencia suficiente para justificar su uso. Con respecto al varicocele, ninguna evidencia de ensayos clínicos ha demostrado que su corrección quirúrgica mejore la fertilidad.

Si bien la FIV es la opción de tratamiento más eficaz para casi todos los trastornos ovulatorios, es importante considerar primero la inducción o la estimulación de la ovulación debido al costo y la invasividad asociados a la FIV. Las mujeres con oclusión o extirpación de las trompas de Falopio necesitan terapia de FIV para concebir.

Entre los trastornos uterinos, se detecta con frecuencia septos. No hay estudios concluyentes en relación con el beneficio de la escisión de los mismos en pacientes con antecedentes de aborto espontáneo.

El tratamiento quirúrgico de los miomas asintomáticos sigue siendo controvertido. Aunque la prevalencia estimada de endometriosis es del 2 al 10% entre todas las mujeres, se encuentra en el 25 al 50% de las mujeres con infertilidad.

En este trabajo se describe el procedimiento de la FIV así como los riesgos asociados con la misma incluyendo el síndrome de hiperestimulación ovárica y los partos múltiples. Si bien las complicaciones relacionadas con la recolección de óvulos son raras (en 1 de cada 1000 procedimientos) pueden producirse sangrado o traumatismo en el ovario u órganos adyacentes (o ambos) debido a la colocación incorrecta de la aguja. El papel de las pruebas genéticas preimplantacionales en la práctica de la FIV sigue siendo objeto de debate.

Pediatric Pulmonology 2024 Year in Review: Rare and Diffuse Lung Disease

Neumonología Pediátrica: Resumen del año 2024: Enfermedades raras y difusas

Cheng PC, Liptzin DR, Garagozlo K, et al.

Pediatr Pulmonol. 2025; 60(4):e71096. doi: 10.1002/ppul.71096. PMID: 40243387; PMCID: PMC12005123.

Durante el último año, se ha logrado un progreso significativo en la comprensión de entidades como la enfermedad pulmonar intersticial y difusa infantil (chILD), la bronquiectasia no asociada a la fibrosis quística (FQ) y las complicaciones pulmonares del cáncer infantil.

Si bien el diagnóstico de estas afecciones sigue siendo un desafío, los avances en la secuenciación genética y las técnicas de imagen han mejorado las posibilidades diagnósticas.

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

En el año 2024 se destacaron nuevos conocimientos sobre la fisiopatología, la progresión de la enfermedad y las nuevas herramientas diagnósticas para estas enfermedades pulmonares raras, y enfoques terapéuticos innovadores. Esta revisión presenta estos importantes avances en el contexto de las prácticas diagnósticas y la atención clínica actuales.

La chILD abarca una amplia gama de trastornos respiratorios poco frecuentes. El registro nacional de chILD de EE. UU. reportó recientemente 717 casos en 23 centros, lo que destaca la importancia de la colaboración en el estudio de las enfermedades pulmonares poco frecuentes. Se describen la presentación clínica, evolución natural de la enfermedad, características de los estudios por imágenes e informes de anatomía patológica de las distintas entidades reconocidas. Se evidenció un ligero predominio en el sexo masculino (54%) y se consideraron diferentes patologías. La más común fue la hiperplasia de células neuroendocrinas de la infancia (22,7%), seguida de los trastornos del tejido conectivo e inmunitarios (16,5%), la disfunción del metabolismo del surfactante (12%), la bronquiolitis obliterante (11%) y la hemorragia alveolar (9,2%). La gravedad de la enfermedad varió significativamente.

La biopsia pulmonar puede ayudar a diagnosticarla, pero tiene desventajas, como el riesgo de complicaciones, la dependencia del acceso a un patólogo experimentado y la posibilidad de un diagnóstico no concluyente.

Las limitadas opciones farmacológicas para estas entidades están evolucionando. El nintedanib es un inhibidor intracelular de las tirosina-quinazas que ha demostrado una ralentización de la disminución de la capacidad vital forzada en adultos con enfermedad pulmonar intersticial fibrosante. Los corticoides sistémicos y el trasplante de médula ósea son opciones terapéuticas consideradas en estas entidades; más aún cuando se asocian a enfermedades sistémicas, como por ejemplo la Artritis Idiopática Juvenil (AIJ). Los autores concluyen que los efectos secundarios asociados a los mismos parecen aceptables dada la gravedad de las patologías. Dado que la AIJ conlleva una morbilidad significativa, se necesitan nuevas terapias que mejoren el funcionamiento y la calidad de vida de las personas con AIJs. El entrenamiento de los músculos inspiratorios mostró resultados prometedores para mejorar la función pulmonar y la capacidad de ejercicio en niños con AIJs.

También se exploraron métodos de prestación de atención médica para las enfermedades infantiles y sus tratamientos. Las reuniones de equipos multidisciplinares se han vuelto cada vez más frecuentes.

Los sobrevivientes de cáncer infantil corren el riesgo de presentar morbilidad pulmonar debido al uso de tratamientos quimioterápicos, radioterapia, cirugía y trasplante. Un estudio

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

reveló que casi el 50 % de los sobrevivientes presentó al menos una prueba de función pulmonar anormal, con patrones restrictivos en el 22 %. El síndrome de bronquiolitis obliterante es la complicación pulmonar no infecciosa más común postrasplante.

En 2024, se ampliaron los conocimientos sobre la chILD, la bronquiectasia no relacionada con fibrosis quística y las complicaciones pulmonares del cáncer infantil. Para ello, es fundamental la colaboración multicéntrica continua en la investigación. Grupos como la Red Norteamericana de Investigación sobre chILD (chILDRN), la Colaboración Europea de Investigación sobre la Enfermedad Pulmonar Intersticial Infantil (chILD-EU) y la Red Respiratoria chILD-EU de Australia y Nueva Zelanda (chILDRANZ) son cruciales para avanzar en el conocimiento clínico y genético de estas enfermedades raras. El futuro es prometedor para la investigación y la atención de niños con enfermedades pulmonares raras y difusas.

Selumetinib for children with neurofibromatosis type 1 and plexiform neurofibromas that can't be removed by surgery, and impact on how the condition affects caregivers: a plain language summary

Selumetinib en niños con Neurofibromatosis tipo 1 y neurofibromas plexiformes que no pueden ser removidos quirúrgicamente y su impacto en la forma en que la afección afecta a los cuidadores: un resumen en términos sencillos

Dinikina Y, Dorofeeva M, Nakhushева F.

J Comp Eff Res. 2025; 14(3):e240184. doi: 10.57264/cer-2024-0184. Epub 2025 Jan 21. PMID: 39835668; PMCID: PMC11864077.

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad genética poco frecuente que afecta a aproximadamente 1 de cada 3000 personas. La gravedad de la enfermedad varía según la persona. Los signos y síntomas pueden aparecer en diferentes etapas de la vida; algunos, como las manchas café con leche y las pseudoefélides, suelen aparecer en la infancia temprana. Otros, como los neurofibromas, se suelen desarrollar con mayor intensidad a partir de la pubertad.

El Selumetinib es el único medicamento aprobado en la Unión Europea, EE. UU. y muchos otros países para tratar los neurofibromas plexiformes (NP) sintomáticos (dolor intenso, impotencia funcional, pérdida de visión y audición, entre otros) e inoperables en niños con NF1. Pertenece a un grupo de fármacos llamados inhibidores de la quinasa; actúa bloqueando la acción de una proteína que estimula el crecimiento tumoral ayudando a ralentizar o incluso detener su crecimiento.

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

Este resumen incluye hallazgos importantes de dos estudios con Selumetinib en niños con NF1 y NP inoperables: Los estudios SPRINT con Selumetinib forman parte de un programa de estudios clínicos que analizó su eficacia en el tratamiento de niños con NP sintomáticos e inoperables. En el estudio de fase 2, algunos niños presentaron síntomas graves.

El estudio de la experiencia de los cuidadores de NF1 es un estudio relacionado en el que los cuidadores compartieron sus experiencias de cuidado de niños con NF1 y NP. Un total de 74 niños participaron en el estudio SPRINT fase 1 y fase 2. Sus edades oscilaron entre 3 y 18,5 años, y su edad promedio fue de 10,3 años. Después de más de 4 años de tratamiento, alrededor del 70% de los niños (52 de 74) evidenciaban disminución del tamaño del tumor.

Para la mayoría de los niños, las respuestas duraron más de 1 año. Hubo una reducción significativa y duradera en la intensidad del dolor asociado al tumor, siendo notoria ya a los 2 meses de comenzar el tratamiento. También hubo una mejora en cuánto el dolor afectó su capacidad para realizar las tareas diarias. Algunos niños tuvieron efectos secundarios relacionados con el uso del Selumetinib, generalmente manejables.

Los resultados del estudio sobre la experiencia de los cuidadores de niños con NP mostraron que quienes cuidan a niños con NP enfrentan impactos significativos en los aspectos físicos, psicológicos, económicos y sociales. Estos efectos a menudo resultan en pérdida de productividad y dificultades para realizar las actividades diarias.

Magnetic resonance imaging of fetal vascular malformations

Imágenes de Resonancia Magnética de malformaciones vasculares fetales

Klein WM, Papaioannou G.

Pediatr Radiol. 2025; 55(4):633-643. doi: 10.1007/s00247-024-05983-9. Epub 2024 Jul 9. PMID: 38980353; PMCID: PMC11982143.

Las anomalías vasculares (AV) congénitas son entidades poco frecuentes y pueden resultar difíciles de diagnosticar con precisión, especialmente durante la etapa fetal. La Sociedad Internacional para el Estudio de las Anomalías Vasculares (ISSVA) ha confeccionado una clasificación en la cual divide a las AV en malformaciones vasculares (MV), que son anomalías del desarrollo de los vasos, y tumores vasculares (TV), que son lesiones endoteliales proliferativas. Muchas de las AV se desarrollan en la etapa fetal y pueden detectarse mediante la ecografía prenatal.

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

La Resonancia Magnética Fetal (RM) permite aclarar diagnósticos, evaluar la localización y extensión de estas lesiones y ayudan a preparar al médico tratante durante y después del parto.

En este resumen se presentan las características de los estudios por imágenes de las MV de bajo flujo (malformaciones linfáticas, venosas y/o capilares) y las de alto flujo (malformaciones arteriovenosas) así como también de los TV (hemangiomas congénitos, hemangiomas infantiles y otros tumores con comportamientos más agresivos, como el hemangioendotelio kaposiforme). La mayoría de estas lesiones tienen un curso benigno; sin embargo, ciertas AV requieren un diagnóstico detallado y cuidados de soporte y terapéuticos específicos. Las malformaciones linfáticas quísticas localizadas en el cuello pueden requerir atención perinatal para asegurar la permeabilidad de las vías respiratorias; aquellas con alteración del conducto central por aplasia u obstrucción pueden cursar con hidrops fetal e hidro/quilotorax.

Las anomalías de alto flujo pueden requerir imágenes posnatales para monitorear la presencia de insuficiencia cardíaca por sobrecarga y posiblemente una biopsia, para distinguir las de las neoplasias malignas y decidir los procedimientos terapéuticos adecuados. Las malformaciones capilares se localizan superficialmente en la piel y generalmente no se visualizan con imágenes fetales; sin embargo, pueden presentarse en combinación con malformaciones venosas o arteriovenosas, formando parte de cuadros sindrómicos complejos.

Por otro lado, la RM permite hacer diagnóstico diferencial con otras entidades clínicas como los tumores de tejidos blandos que pueden tener un aspecto hipervasculares pero sin un origen vascular, como los sarcomas, especialmente al fibrosarcoma congénito que constituye una masa sólida y firme que crece rápidamente, con decoloración de una extremidad, debido a una gran hemorragia interna y ulceración, combinada con trombocitopenia y coagulopatía. Puede parecerse tanto a hemangiomas congénitos como a malformaciones venosas. En estos casos, el examen histológico del tejido y el genotipo son necesarios para obtener un diagnóstico definitivo.

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG