

Doctor, ¿tiene cinco minutos?Sección a Cargo de Miriam Tonietta^a y Bettina Viola^b**How do parents decide on genetic testing in pediatrics? A systematic review***¿Cómo deciden los padres acerca de las pruebas genéticas en pediatría? Una revisión sistemática*

Doll ES, Lerch SP, Schmalenberger KM, et al. Genet Med. 2025; 27(5):101390. doi: 10.1016/j.gim.2025.101390. Epub 2025 Feb 19. PMID: 39987491.

En los últimos tiempos, las pruebas genéticas en pediatría se están volviendo más comunes tanto con fines diagnósticos, pruebas genéticas diagnósticas (PGD) como predictivos, pruebas genéticas predictivas (PGP). La toma de decisiones de los padres en relación con realizarle a sus hijos dichas pruebas puede ser un proceso delicado, dado que involucra decisiones que priorizan el mejor interés del niño, pero al mismo tiempo pueden acarrear posibles impactos en su vida y en la de otros familiares. Los desafíos emocionales, como la culpa, la ansiedad y el conflicto de decisiones, así como las reacciones emocionales durante el procedimiento de la prueba, pueden suponer una carga adicional para los padres; esto es mucho más complejo cuando se decide realizar dichas pruebas a un niño asintomático. Los autores realizaron una búsqueda sistemática de publicaciones que abordaran determinados objetivos para poder identificar los factores emocionales, relacionales y contextuales pertinentes que pudieran influir en la toma de esta decisión incluyendo o no la recepción de sus resultados; luego, buscaron determinar si estos factores podrían integrarse en el modelo propuesto por Smith y col. o en su defecto, si era necesario ampliarlo. Finalmente, esta revisión identificó y sintetizó los diferentes factores emocionales, relacionales y contextuales vinculados a las decisiones de los padres acerca de realizar a sus hijos PGD y PGP. Los mismos se agruparon en 5 categorías: (1) beneficios/esperanzas, (2) preocupaciones/inquietudes, (3) valores y creencias, (4) circunstancias individuales y (5) estados emocionales. La inclusión de circunstancias individuales y estados emocionales como extensiones del modelo original enfatiza la necesidad crítica de considerar los contextos personales más amplios de las familias. Los padres que optaron por hacerse la prueba a menudo priorizaron los beneficios sobre las preocupaciones o no tenían ninguna preocupación. Las decisiones de no realizar la prueba fueron menos estudiadas. Llegar a los padres que rechazan las pruebas puede ser un desafío porque podrían estar menos dispuestos a participar en una investigación. Dichos hallazgos tienen varias implicancias prácticas. Los proveedores de atención médica deben educar a los padres sobre los beneficios y

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

riesgos mientras consideran los factores contextuales. La integración del apoyo emocional y cognitivo en el asesoramiento genético puede mejorar la toma de decisiones y reducir el estrés en las familias. La investigación futura debe explorar el papel de los estados emocionales en la toma de decisiones y sus interacciones con las evaluaciones cognitivas.

Medical Imaging and Pediatric and Adolescent Hematologic Cancer Risk

Imágenes médicas y riesgo de cáncer hematológico pediátrico y adolescente

Pole J, Miglioretti D. N Engl J Med 2025; 393:1269-78. doi: 10.1056/NEJMoa2502098

En los Estados Unidos, se realizan más imágenes diagnósticas *per cápita*, particularmente tomografía computada (TC) que en cualquier otro país. Aunque es esencial para el diagnóstico y manejo de enfermedades, la mayoría de estos estudios involucran radiación ionizante. Existe evidencia de relación dosis-respuesta entre la exposición a la radiación y el riesgo de cáncer. La TC, debido a su frecuencia y dosis relativamente altas, es la principal fuente de exposición a la radiación en las imágenes médicas. Por otro lado, los niños son especialmente susceptibles al cáncer inducido por radiación debido a la mayor radiosensibilidad y esperanza de vida que los adultos, sobre todo, los cánceres hematológicos. Los estudios internacionales incluido el estudio europeo EPI-CT, han relacionado la TC con un mayor riesgo de cáncer infantil, mostrando un riesgo 50% mayor entre los niños sometidos a 2 o 3 TC. Sin embargo, falta información sobre la exposición a la radiación de la radiografía, fluoroscopía, angiografía o medicina nuclear. En este estudio se evaluaron los resultados del estudio de cohorte retrospectivo Risk of pediatric and Adolescent Cáncer associates with Medical Imaging (RIC) para cuantificar la asociación entre la dosis acumulada de radiación a la médula ósea activa de imágenes médicas y el riesgo de cánceres hematológicos entre los niños en Estados Unidos y Ontario, Canadá. Esta cohorte RIC incluyó 3 724 623 niños con 35 715 325 años-persona de seguimiento. En total, 1 910 587 niños eran varones (51,3%), 4124 tenían síndrome de Down (0,1%) y 1 590 619 nacieron entre 1996 y 2004 (42,7%). Los niños fueron seguidos durante una media de 10,1 años. La mayoría de los niños (2 966 746 [79,7%]) fueron seguidos hasta el final del estudio. Otros se dieron de baja de un sistema de atención médica de los EE. UU. o se mudaron de Ontario (611 180 [16.4%]), recibieron un diagnóstico de un tumor que no era un cáncer hematológico (3742 [0.1%]), alcanzaron una edad de 21 años (135 078 [3.6%]) o murieron (4916 [0.1%]). En este estudio se encontró una asociación entre la exposición a la radiación de las imágenes médicas (incluso en dosis de menos de 50 mGy) y un riesgo pequeño, pero significativamente mayor de cáncer hematológico entre niños y

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

adolescentes. El cálculo del riesgo atribuible a la población indica que hasta el 10 % de los cánceres hematológicos podrían prevenirse reduciendo la exposición innecesaria a la radiación mediante imágenes más juiciosas y dosis adecuadas o sustituirlas por resonancia magnética o ecografía.

Phage diversity in human breast milk: a systematic review

Diversidad de fagos en leche humana: una revisión sistemática

Guo Y, Liu Y, Xu S, et al. Eur J Pediatr. 2025 May; 184(6):334. doi: 10.1007/s00431-025-06173-x

La leche humana (LH) no sólo es una fuente principal de nutrientes para los lactantes, sino que juega un rol crucial en el establecimiento de la microbiota intestinal temprana. La microbiota en la LH se transmite directamente al lactante y contribuye al desarrollo de la homeostasis intestinal, ejerciendo influencia profunda sobre la maduración del sistema inmune y la salud en general. En años recientes, además del conocimiento sobre las bacterias de la microbiota hay un creciente interés sobre la población de virus, particularmente los bacteriófagos en leche humana. Como componentes clave del viroma intestinal, los bacteriófagos regulan el funcionamiento de la microbiota intestinal al depredar bacterias hospedadoras, desempeñando así un papel esencial en el mantenimiento de la homeostasis microbiana y la promoción de la salud del niño. Mediante la alternancia entre ciclos de vida líticos y lisogénicos, los bacteriófagos modulan la estructura de las comunidades microbianas, ya sea lisando directamente a sus huéspedes bacterianos o transfiriendo genes que confieren nuevos rasgos adaptativos, como resistencia a antibióticos o factores de virulencia. Estos mecanismos pueden afectar indirectamente la microbiota intestinal infantil y sus procesos metabólicos. En esta revisión sistemática, se demuestra la presencia de varios bacteriófagos en LH, siendo el *Siphoviridae* el más frecuentemente reportado, seguido por las especies *Myoviridae* y *Podoviridae*. Los ácidos nucleicos de los bacteriófagos siguen detectables en la LH aún después de la pasteurización, indicando su estabilidad térmica. Múltiples factores materno-fetales afectan la abundancia y diversidad de los bacteriófagos en la LH y el intestino del lactante (localización geográfica, dieta materna, estado psico-emocional, modo de parto, edad gestacional, uso de antibióticos y estadio de lactancia). En función de la inmadurez funcional del sistema inmune del lactante, los bacteriófagos líticos de la LH contribuyen a suprimir bacterias patógenas y modulan la estabilidad de la microbiota intestinal. Es necesario conducir estudios longitudinales

a. Médica pediatra especialista en nutrición. Ex Jefa de Sección Nutrición, HNRG
b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

en diádas madre-hijo para entender mejor la composición de bacteriófagos en LH y su impacto funcional en el desarrollo infantil.

Medical Complications of Anorexia Nervosa

Complicaciones médicas de la Anorexia Nerviosa

Trapani S, Rubino C. Pediatrics. 2025; 156(2):e2024070304

Según un artículo citado por los autores (Smink FRE, van Hoeken D, Hoek HW. Epidemiology of eating disorders: incidence, prevalence and mortality rates. *Curr Psychiatry Rep.* 2012; 14 (4):406–414), la anorexia nerviosa (AN), el desorden alimentario más frecuente, afecta alrededor de 2.9 millones de personas y tiene una muy alta mortalidad entre las condiciones psiquiátricas. De acuerdo con el Manual de Diagnóstico y Estadística de Desórdenes Mentales (DSM5), la AN se caracteriza por un intenso temor a ganar peso o ser obeso o manifestar una conducta persistente que interfiere con la ganancia de peso y con restricción de la ingesta relativa a los requerimientos produciendo un significativo bajo peso en relación con la edad, el sexo, la trayectoria de desarrollo y la salud física. Además, los individuos con AN exhiben una perturbada percepción de la imagen corporal. Puede presentarse con un subtipo restrictivo o como purgativo/con atracones en los últimos tres meses. El DSM5 introduce también a la AN atípica bajo la nominación de Otros Desórdenes Especificados de la Alimentación, para describir a los individuos que cumplen todos los criterios para definir AN pero que tienen un peso en rango normal o superior; esto es más frecuente en varones y minorías raciales. Las complicaciones relacionadas a AN afectan a cualquier órgano y sistema con riesgo de mortalidad. La evaluación inicial de un paciente en el que se sospecha AN debe excluir diagnósticos diferenciales tales como el hipertiroidismo, la enfermedad celíaca y las enfermedades intestinales inflamatorias. La mayoría de los resultados desfavorables en AN se deben a condiciones clínicas o psiquiátricas. Las clínicas, principalmente de origen cardiovascular, dan cuenta del 60% de las muertes en un estudio prospectivo en una cohorte de adolescentes y adultos jóvenes. La segunda causa de muerte en pacientes con AN es el suicidio que según las series ocurren entre el 14 a 40%. La mayoría de las complicaciones de la AN son reversibles con la recuperación de la masa corporal; sin embargo, la densidad mineral ósea y la función cognitiva pueden resultar comprometidas permanentemente. De tal manera que, el diagnóstico y tratamiento temprano resultan en mejor pronóstico a largo plazo. En esta revisión exhaustiva se abordan las consecuencias médicas principales de la AN, categorizadas por sistemas, con particular atención en la población infanto-juvenil.

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG