

---

## **Doctor, ¿tiene cinco minutos?**

Sección a cargo de Miriam Tonietti<sup>a</sup> y Bettina Viola<sup>b</sup>

### **Screening Children for Early-Stage Type 1 Diabetes**

*La pesquisa de estadios tempranos de Diabetes 1 en niños*

Winkler C, Friedl N, Abt R, et al. JAMA. 2026;335 (23):2046-2056.

doi:10.1001/jama.2026.6085

La diabetes 1 (DM1) ha sido tradicionalmente diagnosticada tras la aparición de síntomas clínicos después de la pérdida de un umbral crítico de masa de células beta del páncreas. A pesar de los avances en el monitoreo glucémico y la administración de insulina, los pacientes con DM1 aún experimentan una pesada carga mental, altos costos en salud, así como un riesgo aumentado de complicaciones. Se ha demostrado que la detección temprana de marcadores de autoinmunidad permite el diagnóstico de la DM1 en estadios presintomáticos, abriendo la posibilidad de introducir terapias dirigidas a enlentecer o frenar la progresión de la enfermedad.

Entre febrero de 2015 y julio de 2025, se llevó a cabo en Baviera (Alemania) el estudio FR1DA, un programa de pesquisa poblacional de autoanticuerpos contra los islotes pancreáticos. Inicialmente el cribado se llevó a cabo en niños de entre 1.75 a 5.99 años y se extendió luego hasta 2 determinaciones en niños de 1.75 a 10.99 años. La pesquisa fue llevada a cabo por 716 pediatras. Las familias de niños diagnosticados con DM1 en estadios tempranos recibieron educación específica y seguimiento longitudinal en 18 centros especializados. Se definió estadio temprano (presintomático) de DM1 con la presencia de dos o más autoanticuerpos positivos: antiinsulina (IAA), glutámica decarboxilasa (GAD), antígeno 2 del islote (IA2A), transportador 8 de zinc (ZnT8); luego, se clasificó la enfermedad en estadio 1 (2 o más autoanticuerpos positivos con normoglucemia), estadio 2 (2 o más autoanticuerpos positivos y disglucemia) y estadio 3 (diabetes clínica). De los 220 476 niños enrolados, con una edad media de 3.1 años, un 48.7% de mujeres (106 952 niñas), se diagnosticaron 590 niños en estadio presintomático en el primer *screening* (frecuencia poblacional ajustada, 0.3% [IC 95%, 0.28%-0.32%]) con una prevalencia de 0.23% para estadio 1 y 0.06% en estadio 2. Con la repetición del *screening* en 11 726 niños después de una media de 3.3 años, se identificaron 29 casos adicionales. Durante una media de seguimiento de 5.7 años, 212 niños diagnosticados en la primera pesquisa, 5 con diagnóstico en la repetición del *screening* y 43 niños no diagnosticados en las pesquisas desarrollaron diabetes clínica (estadio 3).

---

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

La probabilidad de progresión a DM1 a los 5 años desde los estadios iniciales a la aparición clínica fue de 36.2% (IC 95%, 31.2%-40.8%; tasa anualizada 9.6%), sin diferencias significativas entre niños con y sin antecedentes familiares de primer grado de diabetes ( $P = 0.54$ ). Este constituye el primer estudio longitudinal a nivel poblacional de diagnóstico en estadios presintomáticos de DM1. Diversos estudios han demostrado el retraso de la progresión a DM1 con la intervención farmacológica en sujetos con diagnóstico en estadio 2. En este contexto, recientemente, en varios países (incluido el nuestro) se ha aprobado el uso de teplizumab, un anticuerpo monoclonal anti CD3 en adultos y niños mayores de 8 años mientras que otras terapias inmunomoduladoras continúan en desarrollo clínico.

Más allá de las actuales terapias disponibles, la posibilidad de detección temprana de la enfermedad ofrece beneficios clínicos, en particular la disminución de la incidencia de cetoacidosis diabética al debut, la disminución de días de hospitalización, la mejoría en el control metabólico, así como una mayor preservación de la función residual de las células beta del páncreas. Estos efectos podrían traducirse en una disminución del riesgo de complicaciones a largo plazo.

---

### **Risk factors for avoidant/restrictive food intake disorder in children: A systematic review**

*Factores de riesgo para el trastorno evitativo/restrictivo en niños: Una revisión sistemática*

Nowacki R, Arayess L, Kleijnen J, et al. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2026;82(4):1129-1139. doi: 10.1002/jpn3.70362.

Los problemas alimentarios son frecuentes en la infancia. El trastorno evitativo/restrictivo (ARFID por sus siglas en inglés o TERIA en castellano) está caracterizado por alteraciones en la conducta alimentaria que generan consecuencias clínicas o psicosociales que ameritan la atención clínica integral y especializada. Antes de su inclusión en el Manual de Desórdenes Mentales (DSM 5) muchos niños no cumplían con los criterios diagnósticos de anorexia o bulimia y eran clasificados como desórdenes alimentarios no especificados (DANE), un amplio abanico de condiciones que dejaba a un gran número de niños sin diagnóstico y tratamiento adecuados. El Manual DSM 5 introdujo en el año 2013 el diagnóstico de TERIA. Su prevalencia varía en distintos estudios; entre 3.2% en escolares primarios y 5-22.5% en adolescentes con trastornos alimentarios.

---

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

No se conocen exactamente los potenciales factores de riesgo para el desarrollo de TERIA. En estudios previos se han identificado factores de riesgo en dominios amplios que incluyeron condiciones somáticas, psicosociales (ansiedad), sensibilidad sensorial e influencias ambientales (prácticas de alimentación). Otros factores no modificables como sexo y vulnerabilidad genética fueron propuestos.

En esta revisión sistemática, en la que seis estudios fueron elegibles para el análisis, se incluyeron un total de 1207 niños. Los autores encontraron 10 factores significativamente asociados con el desarrollo de TERIA, agrupados en 4 categorías principales: física (alteraciones en el microbioma intestinal), psicológica (mayor ansiedad), genética (mutaciones en genes relacionados a la dopamina), y factores familiares/parentales (mayores índices de distrés psicológico en las madres).

La evidencia actual está limitada por el diseño transversal de los estudios analizados; por lo tanto, las hipótesis preliminares requieren de la confirmación de estudios longitudinales y de intervención. Sin embargo, este estudio constituye un aporte fundacional dirigido a la identificación e intervención temprana en trastornos evitativos/restrictivos infantiles.

---

### **Artificial intelligence in diagnosis of pediatric neurodevelopmental disorders: a scoping review**

*Inteligencia artificial en el diagnóstico de los trastornos del neurodesarrollo pediátrico: una revisión de alcance*

Ramírez M, Rodríguez MM, Salas MJC, et al. World J Pediatr. 2026;22(3):315-329. doi: 10.1007/s12519-025-00999-z. Epub 2026 Jan 27. PMID: 41593252; PMCID: PMC13076480.

Los trastornos del neurodesarrollo (TD), entre ellos el trastorno del espectro autista (TEA), el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, la discapacidad intelectual y los trastornos del lenguaje, presentan desafíos diagnósticos en la práctica pediátrica debido a su heterogeneidad clínica y a la ausencia de biomarcadores definitivos. En este contexto, la inteligencia artificial (IA) surge como una herramienta potencial para optimizar la detección y el diagnóstico precoz.

En esta revisión de alcance, los autores analizaron la evidencia disponible sobre la aplicación de diferentes técnicas de IA en la detección y diagnóstico de dichas condiciones. La revisión mostró un crecimiento sostenido de las publicaciones en los últimos años, reflejando el interés creciente por incorporar estas herramientas a la práctica clínica.

---

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

Los estudios incluidos utilizaron diversas fuentes, entre ellas, datos clínicos, evaluaciones conductuales, registros electrónicos de salud, estudios genéticos, análisis de voz, seguimiento ocular y técnicas de neuroimagen.

Los algoritmos de aprendizaje automático y aprendizaje profundo fueron los más frecuentemente empleados. En particular, el TEA constituyó el trastorno más investigado, con modelos capaces de identificar patrones complejos asociados al diagnóstico a partir de grandes volúmenes de datos.

En general, los resultados mostraron niveles elevados de sensibilidad, especificidad y precisión diagnóstica, sugiriendo que la IA podría contribuir a una detección más temprana y objetiva de los TD. Sin embargo, los autores señalan que la mayoría de los estudios presentan limitaciones metodológicas importantes, entre ellas, los tamaños muestrales reducidos, la heterogeneidad en los diseños de investigación y la escasa validación externa de los modelos desarrollados. Es por ello que concluyen que la IA posee un importante potencial para complementar la evaluación clínica y favorecer el diagnóstico precoz de los TD. No obstante, señalan que aún se requieren estudios multicéntricos, prospectivos y con validación en escenarios clínicos reales antes de que estas herramientas puedan incorporarse de manera rutinaria a la práctica asistencial.

---

### **International guideline on genetic testing of children with short stature**

*Guía internacional sobre pruebas genéticas en niños de baja talla*

Dauber A, Jorge AAL, Nilsson O, et al. Eur J Endocrinol. 2026;194(2):R17-R36. doi: 10.1093/ejendo/lvag013. PMID: 41543979

La baja talla (BT) es uno de los motivos de consulta más frecuentes en endocrinología pediátrica y puede obedecer a múltiples causas genéticas y no genéticas. En los últimos años, el desarrollo de las técnicas de secuenciación genética ha permitido identificar un número creciente de etiologías monogénicas, modificando el enfoque diagnóstico tradicional.

Esta guía internacional elaborada en el año 2026 por expertos en endocrinología pediátrica y genética constituye el primer consenso específico sobre el uso de estudios genéticos en niños con BT y propone recomendaciones prácticas para optimizar la selección de pacientes candidatos a evaluación molecular.

La evaluación inicial debe incluir una historia clínica detallada, antecedentes familiares de al menos tres generaciones, examen físico completo, estudios radiológicos y laboratorio

---

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG

básico. Antes de considerar estudios genéticos, es fundamental descartar causas secundarias frecuentes de alteración del crecimiento, como enfermedades sistémicas, endocrinopatías, enfermedad celíaca o síndrome de Turner. Posteriormente, los pacientes pueden clasificarse en BT aislada o asociada a otras manifestaciones clínicas, como displasias esqueléticas, alteraciones del eje GH/IGF-1 o síndromes con rasgos dismórficos, malformaciones congénitas o trastornos del neurodesarrollo.

La guía destaca que ciertos hallazgos aumentan significativamente la probabilidad de identificar una causa genética: talla baja grave, antecedentes familiares sugestivos de herencia mendeliana, desproporción corporal, anomalías esqueléticas, rasgos dismórficos, microcefalia o macrocefalia, retraso del desarrollo, discapacidad intelectual, malformaciones congénitas o restricción del crecimiento intrauterino. En estos grupos, el rendimiento diagnóstico de las técnicas genéticas es considerablemente superior. La secuenciación del exoma presenta un rendimiento diagnóstico cercano al 33% en la población general con BT no explicada, alcanzando más del 50% en pacientes con formas sindrómicas y casi el 70% en aquellos con displasias esqueléticas.

Se recomienda que la indicación e interpretación de los estudios genéticos se realicen mediante un trabajo multidisciplinario entre endocrinólogos pediátricos, genetistas clínicos y laboratorios especializados, acompañado de asesoramiento genético para las familias. La guía propone un algoritmo diagnóstico escalonado en el que la secuenciación del exoma o del genoma, es complementada según el caso con estudios de número de copias, análisis cromosómico o pruebas de metilación. Entre las ventajas de alcanzar un diagnóstico molecular se encuentran la posibilidad de establecer un pronóstico más preciso, orientar tratamientos específicos, identificar comorbilidades asociadas, evitar estudios innecesarios y brindar un adecuado consejo genético. Sin embargo, también deben considerarse las limitaciones relacionadas con variantes de significado incierto, hallazgos secundarios y potencial impacto emocional sobre los pacientes y sus familias.

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

b. Médica pediatra. Hospital de Día Polivalente, HNRG