

1) ¿Qué debe tener en cuenta el pediatra frente a un niño con pie plano para decidir si justifica o no una consulta con el especialista en ortopedia?

Fundamentalmente el dolor en el pie. A grandes rasgos, clasificamos los pies planos en flexibles o rígidos. La gran mayoría de los niños con pie plano, tienen pies flexibles, con toda la movilidad conservada y el dolor es un síntoma excepcional. Cuando un pie flexible tiene síntomas, es porque se ha agregado una contractura del tendón de Aquiles.

Los pies rígidos, en cambio, por lo general son dolorosos. La principal causa de su rigidez es una unión (sinostosis) anormal entre los huesos del tarso.

Tanto los pies flexibles con Aquiles corto, como los rígidos por sinostosis pueden requerir tanto tratamiento ortopédico como quirúrgico.

Como resumen, podemos decir que todo niño con pie plano que refiera dolor, merece una consulta con el ortopedista.

*Dr. R. Goyeneche
Serv. de Ortopedia y Traumatología
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan*

LECTURA RECOMENDADA

- Sullivan A. Pediatric Flatfoot: Evaluation and Management. J Am Acad Orthop Surg 1999; 7: 44-53.
- Cass A, Camasta C. A Review of Tarsal Coalition and Pes Planovalgus: Clinical Examination, Diagnostic Imaging, and Surgical Planning. The Journal of Foot & Ankle Surgery 2010; 49: 274-293.
- Mosca VS. Flexible flatfoot and tarsal coalition. In: Orthopaedic knowledge update: paediatrics 2. Canale ST, editor, Chicago (IL): American Academy of Orthopaedic Surgeons; p. 215-7. 2002.

2) ¿Cómo debe evaluarse un niño con hiperlaxitud articular?

Cuando hablamos de “hiperlaxitud articular”, nos referimos al aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones.

Puede acompañarse de molestias en el aparato locomotor siendo entonces definido este cuadro como “Síndrome de hiperlaxitud articular”. (SHA)

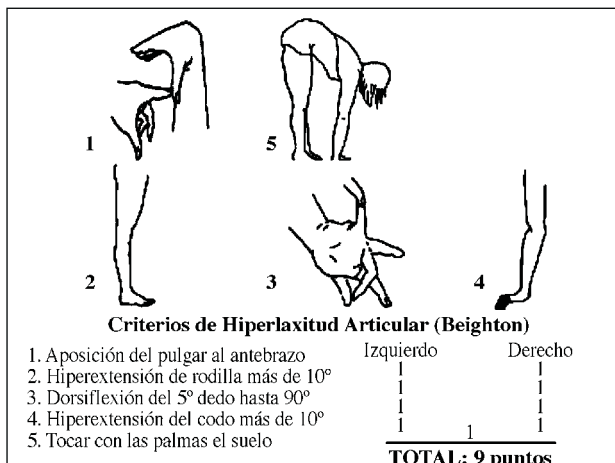
Su causa es desconocida, aunque se han encontrado anomalías, de carácter hereditario, en las fibras de colágeno, probablemente a causa de alguna mutación genética.

Puede producir síntomas variables, siendo los más frecuentes las molestias en músculos y articulaciones, sobre todo afectando a los miembros inferiores.

Actualmente las maniobras más usadas para determinar la existencia de hiperlaxitud son las de Beighton, que propone un sistema de puntuación entre 0 y 9 puntos, considerando a un individuo como hiperlaxo si reúne más de 4 puntos. Además el médico investigará la presencia de los síntomas o alteraciones más frecuentes que forman parte del Síndrome de hiperlaxitud. Figura 1.

El SHA es una forma frustra de las alteraciones hereditarias de la fibra colágena clásicas, como el Ehlers-Danlos, el Marfan y la Osteogénesis Imperfecta, con los cuales comparte muchos síntomas aunque en menor grado.

En algunas personas la hiperlaxitud se acompaña de debilidad de los tejidos debido a una alteración hereditaria del colágeno, lo que produce síntomas recurrentes tanto del aparato locomotor



(dolores articulares, bursitis, tendinitis, subluxaciones articulares, dolor de espalda, etc.) como de otros tejidos: prolapso uterino o rectal, hernias abdominales, venas varicosas, hemorroides, piel delgada (transparente) con estrías, fragilidad capilar y mala cicatrización, prolapso de la válvula mitral, miopía, párpados caídos, etc.

Actualmente para muchos autores, el SHA equivale al Síndrome de Ehlers-Danlos.

TRATAMIENTO

- Medicación para disminuir el dolor si lo tuviera.
- Ejercicios y Terapia Física. La natación es beneficiosa pero puede ser cualquier deporte, según los intereses del paciente. Se les debe enseñar a elongar y movilizar los músculos rígidos y doloridos, en especial al despertar y después de un período de inactividad, y a modificar la forma de realizar sus labores diarias, tratando de conservar energía y disminuir el dolor.

*Dr. Claudio Primomo
Servicio de Ortopedia y Traumatología
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan*

LECTURA RECOMENDADA

- Beighton PH, De Paepe A, Steinman B, et al. Ehlers-Danlos Syndrome: Revised Nosology, Villefranche. *Am J Med Gen* 1997; 77:31-37.
- Bravo JF, Wolff C. Clinical study of hereditary disorders of connective tissues in a Chilean population. Joint hypermobility syndrome and vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Arthritis Rheum* 2006; 54:515-523.
- Grahame R, Bird HA, Child A. The British Society for Rheumatology Special Interest Group on Heritable Disorders of Connective Tissue criteria for the benign joint hypermobility syndrome: the revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of BJHS. *J Rheumatol* 2000; 27: 1777-79.

3-¿Está indicada la ecografía de cadera en todos los lactantes pequeños o solo en aquellos con factores de riesgo? ¿Cuál es la edad límite para solicitarla o reemplazarla por una radiografía de cadera?

En la Argentina no se realiza a todos los recién

nacidos ecografía de cadera como screening, ni está incluida dentro de las libretas sanitarias. Los traumatólogos la solicitan en caso que la clínica lo justifique. La ecografía deja de tener valor con la aparición de los núcleos de crecimiento (a partir de los 6 meses de edad), momento a partir del cual la radiografía nos da más datos para valorar la congruencia articular de la cadera. (Ver el desarrollo de esta respuesta en este número)

*Dra. Bibiana dello Russo.
Servicio de Ortopedia y Traumatología
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan*

LECTURA RECOMENDADA

- Wilkinson JA. Prevention of developmental dysplasia of the hip. *J. Pediatric Orthopedics part B*, 1993; 2: 122.
- Álvarez Salas F, Castañeda Leeder P. Hallazgos ultrasonográficos tempranos asociados a una falla tardía en el tratamiento de la displasia del desarrollo de la cadera con el arnés de Pavlick. *Rev. Mex. Orthop. Ped.*, 2009, 11: 29-34.
- Moraleda L., Albiñana J., Salcedo M et al. Displasia del desarrollo de la cadera. *Rev. Orthop. Traumatol.* 2013; 57: 67-77.

4. ¿Cuándo solicitaría estudio cromosómico a una niña con talla baja?

La baja talla presenta un fuerte componente genético. Desde el punto de vista clínico, podemos considerar dos grandes grupos: niños presumiblemente normales donde la baja talla es considerada como variante de la normalidad y niños con talla baja secundaria a alguna patología.

Como variante normal de talla baja debemos considerar, la talla baja familiar o genética y el retardo de crecimiento constitucional, que son responsables del 80% de los casos.

La baja talla familiar consiste en niños bajos que crecen y se desarrollan a velocidades normales. Su maduración ósea es normal, siendo su edad ósea acorde a la edad cronológica y la pubertad se inicia a la edad habitual. Se sustenta en la comprobación antropométrica de una correlación entre la estatura de los padres y la del paciente. En estos pacientes la talla adulta es baja o se sitúa en los límites inferiores de la normalidad, siendo adecuada para la talla genética.

El retardo de crecimiento constitucional es una variante de crecimiento normal y se observa en niños que presentan una maduración más lenta de lo normal. La talla final puede ser adecuada para la talla genética o no. En el 60 a 90% de los casos existe el antecedente de desarrollo puberal tardío en los padres o familiares cercanos.

La talla baja patológica engloba todas las causas conocidas que pueden ocasionar efectos negativos en la evolución normal de la talla. La primera etapa discriminante es la presencia o no de proporciones corporales normales. La exploración física

de un niño con talla baja y proporciones corporales inadecuadas (disarmónicos) debe orientarse en la búsqueda y detección de signos de raquitismo o displasias óseas. Frente a un niño con talla baja y proporciones corporales normales (armónicos) deben plantearse numerosas causas, siendo las anomalías cromosómicas una de ellas, por lo que el análisis genético es una herramienta esencial en el plan diagnóstico. La incidencia de anomalías cromosómicas en pacientes de baja talla es 2.77% en varones y 9,8% en mujeres, con una incidencia total 8,02%.

El síndrome de Turner (ST) es uno de los trastornos cromosómicos con baja talla más comunes en pacientes de sexo femenino. Recibió ese nombre en 1938, luego de que Henry Turner reportara un grupo de siete mujeres con baja estatura, infantilismo sexual y anomalías anatómicas como cuello alado y cubito valgo. Sin embargo la primera descripción clínica fue realizada por Otto Ullrich en 1930.

Se estima que 1 de 2500 a 3000 niñas recién nacidas, y 1% de las concepciones de embriones y fetos femeninos portan esta patología, llegando a abortar espontáneamente, en el primer trimestre, entre el 95% y el 99% de los fetos afectados.

El ST es el resultado de la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual. Alrededor del 40 – 60% de las pacientes con ST presentan un cariotipo 45, X (monosomía completa); las restantes presentan una anomalía cromosómica estructural en el cromosoma X o diferentes clases de mosaicismos incluso involucrando alteraciones del cromosoma Y.

El ST tiene una serie de características clínicas, donde la estatura final y la función gonadal casi siempre se ven afectadas. La presentación clínica varía con la edad.

En el 10-25 % de las recién nacidas con ST puede observarse linfedema de manos y pies, cuello alado y piel redundante en nuca. En la infancia, es característica la presentación de un soplo cardíaco debido a válvula aórtica bicúspide (30%), coartación de aorta (10%), estenosis aórtica valvular. Al examen físico se puede observar también paladar estrecho (80%), epicanto (40%), cuello corto (80%), pterigion cervical (50%), tórax ancho con hipertelorismo mamario (80%), cúbito valgo (70%), 4° y 5° metacarpiano cortos (50%), uñas hiperconvexas o de implantación profunda (70%), nevos pigmentados (50%) y anomalías renales (60%).

La mayoría de las pacientes con ST no tienen retraso mental, aunque pueden existir trastornos del aprendizaje, retraso en las habilidades motoras y dificultades con la resolución de problemas no verbales.

En pacientes adolescentes podemos observar retraso de la pubertad o detención de la pubertad, con escaso desarrollo mamario y/o amenorrea

primaria, por lo que el ST debe ser considerado en estas pacientes cuando se acompaña de baja estatura.

En mujeres adultas con talla baja, infertilidad o irregularidades en la menstruación debe también ser descartado.

Las características clínicas varían según la edad y la anomalía citogenética que presenta la paciente con ST. Estas características físicas pueden sin embargo, no ser tan evidentes, por lo que la realización de un estudio cromosómico en niñas con baja talla debe ser considerado.

Dra. María Constanza Vallone

Servicio de Genética

Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan

LECTURA RECOMENDADA

- Aiassa D, Bosch B, Castellano M. Turner's syndrome 45, X/46Xdel(X) (q21): A case report. Arch. Arg. Pediatr. 2013; 111: e21-23.
- Zelaya G. Hallazgos citogenéticos en pacientes con Síndrome de Turner. Medicina Infantil, 2012; XXI: 144-8.
- Gorli R, Cohen M, Henneken R. Syndromes of the Head and Neck. 4th ed. New York, Oxford U Press. 2001
- Kenneth- Lyons- Jones, MD. Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th edition. New York, Oxford U Press. 2010
- Moreno-García M, Fernández-Martínez FJ, Miranda EB: Chromosomal anomalies in patients with short stature. Pediatr Int. 2005; 47: 546-549.

5. Ante un niño con baja estatura de causa desconocida: ¿qué estudios complementarios sugiere para iniciar la evaluación?

La baja talla es un motivo frecuente de consulta. Es importante antes de organizar un plan de estudios diferenciar el crecimiento normal y sus variantes.

Recordemos que el crecimiento normal del niño en las diferentes edades expresa la interacción entre el potencial genético de crecimiento y las condiciones medioambientales y nutricionales en que se desarrolla. La relación del tamaño del niño con la talla de sus padres es muy baja en el momento de nacimiento y aumenta progresivamente siendo estable a partir de los 2 años, mostrando un crecimiento paralelo a los percentiles hasta la pubertad. Cuando se detectan cruces de centiles mayores o velocidad de crecimiento menor al centilo 3 en períodos cercanos al año se denomina retraso de crecimiento y merece estudios en busca de las causas. En la pubertad se suma a los factores anteriores la presencia de las hormonas sexuales que son las responsables de la aparición de características puberales y del empuje puberal de crecimiento.

Los primeros estudios a realizar son la evaluación antropométrica: medición de la estatura, comparación con las tablas de referencia y con la estatura de padres. Es importante remarcar que el

Estudio	Patología a descartar
• Hemograma, ERS	• Anemia, infecciones, procesos inflamatorios crónicos.
• Creatinina, orina completa, EAB	• Enfermedad renal, tubulopatías, diabetes insípida nefrogénica
• Metabolismo fosfo- cálcico y de vitamina D	• Raquitismos carenciales o genéticos
• Ig A sérica, anticuerpos anti-transglutaminasa IgA, eventual Ig G	• Enfermedad Celiaca
• TSH, T4I	• Hipotiroidismo
• Eje Hormona de Crecimiento, IGF1, IGFBP3	• Deficiencia Hormona de crecimiento
• RX de mano y muñeca	• Maduración ósea
• Rx completas: solo cuando la antropometría muestre alteración de las proporciones corporales o un déficit mayor a menos 3 DE del percentilo 50	• Displasias Esqueléticas
• Estudio citogenético	• Niñas con sospecha de Turner
• Consulta genética	• Sospecha S Noonan, Mutaciones asociadas al gen 1 SHOX, Síndrome Silver Russel, Síndrome de 3 M
• Ecografía renal y de vías urinarias	• Uropatías

mejor estudio inicial es el análisis detallado de los datos de crecimiento para detectar el momento en el cual se presenta el signo. Este análisis permitirá organizar mejor la búsqueda de las posibles causas.

De esta manera los resultados de laboratorio confirmaran la sospecha clínica.

La organización del plan de estudios debe tomar en consideración el nivel de complejidad del centro asistencial y la prevalencia local.

Es probable suponer que en la mayoría de los consultorios pediátricos el diagnóstico más frecuente sea el de baja talla familiar o variaciones en el momento de inicio de la pubertad; en los centros de atención primaria, los problemas nutricionales y en un hospital de referencia, los cuadros genéticos y las alteraciones hormonales.

Por esta razón sugerimos un plan de estudios básico y luego, si no fuera suficiente para esclarecer la causa, se recomienda la consulta al especialista.

Dra. Virginia Fano
Servicio de Crecimiento y Desarrollo
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan

LECTURA RECOMENDADA

- Nwosu BU, Lee MM. Evaluation of short and tall stature in children. *Am Fam Physician*. 2008; 78(5): 597-604. PubMed PMID: 18788236.
- Carrascosa A, Fernández Longás A, Gracia Bouthelier R, et al; Grupo Español de Consenso. Idiopathic short stature. A literature review and update. *An Pediatr (Barc)*. 2011 ; 75(3): 204.e1-11. doi: 10.1016/j.anpedi.2011.05.007. Review. Spanish. PubMed PMID: 21723798.
- Fano V. Déficit de talla. *Pronap*, Sociedad Argentina de Pediatría. Módulo 1, 2004

6. ¿Cuándo sospecha discitis en un paciente pediátrico y cómo estudia al paciente?

La diseminación hematogena desde un foco infeccioso primario es la principal vía de afectación discal por lo que los antecedentes de infecciones respiratorias, otitis, infecciones de las vías urinarias son relevantes. No es frecuente la diseminación desde una zona contigua o posterior a una cirugía.

Se presenta habitualmente en niños menores de 6 años. La presencia durante la infancia de vasos en la superficie cartilaginosa de los cuerpos vertebrales que desaparecen en la edad adulta, explicaría la diferencia de incidencia que existe entre los niños y los adultos.

La región lumbar es la más frecuentemente afectada, seguida por la región torácica y solo en forma excepcional es comprometida la columna cervical.

Los pacientes suelen presentar febrícula o ausencia de fiebre, con buen estado general. Las manifestaciones clínicas varían con la edad y se presentan de forma progresiva.

Menores de 3 años: la irritabilidad, el rechazo de la marcha y del gateo suelen ser los primeros síntomas. Puede presentarse con una contractura de los músculos paraespinales y una disminución de la lordosis lumbar. Algunos niños utilizan las manos para alcanzar la bipedestación (maniobra de Gowers).

Mayores de 3 años: generalmente en este grupo etario, los niños localizan el dolor en la zona lumbar. La rigidez y la limitación de los movimientos lumbares son características de este cuadro. El dolor aumenta con la deambulación y el decúbito supino es la única postura que alivia parcialmente el dolor. Cuando la lesión se localiza en la región tóraco-lumbar, la presentación clínica puede simular un cuadro gastrointestinal y cursar con síntomas abdominales (dolor, náuseas, alteración de la conducta alimentaria).

Importante: no es habitual la presencia de alteraciones neurológicas (del tono, de la sensibilidad, de los reflejos osteotendinosos o debilidad muscular), no obstante, su presencia no descarta discitis y es indicación para realizar pruebas de imágenes.

¿Cómo estudio al paciente?

1. Pruebas de laboratorio

- Leucocitos: normales o levemente elevados (en un tercio de los casos).
- La elevación de la velocidad de eritrosedimentación (VES > 30 mm/h) está casi siempre presente.
- La proteína C reactiva cuantitativa (PCR) se encuentra elevada en el 50% de los casos y es útil para monitorizar el tratamiento.
- Hemocultivos: tienen un bajo rendimiento.
- Se sugiere realizar la prueba de la tuberculina (PPD) a todo paciente con sospecha de discitis.

2. Imágenes

Radiografía de perfil de columna, los hallazgos más significativos son:

- a) Inicio: pérdida de lordosis lumbar.
- b) A la semana de evolución: estrechamiento del espacio intervertebral.
- c) A las 3-4 semanas de evolución: erosión de superficie vertebral con irregularidad del espacio intervertebral.
- d) Más de 3 meses de evolución: cambios escleróticos de la superficie vertebral, pudiendo aparecer fusiones vertebrales.

Resonancia magnética nuclear (RMN): es el estudio más sensible para el diagnóstico de discitis, siendo la técnica de elección. Es especialmente útil para detectar abscesos paravertebrales, abscesos epidurales o protrusión discal y afectación vertebral extensa. Se debe realizar siempre que exista deformidad espinal, si existe sospecha clínica de discitis sin alteraciones en la radiología, ante la falta de respuesta a los 3 días de tratamiento antibiótico intravenoso y cuando se presenten alteraciones neurológicas.

Gammagrafía: aumento de la captación en el disco afecto. Sólo útil para localizar la zona afectada. No está indicada en forma rutinaria.

Tomografía axial computada (TAC): se observa estrechamiento del espacio y afectación de los cuerpos vertebrales. No aporta información adicional para el manejo frente a la radiología simple. No se indica en forma rutinaria.

3. Punción aspiración con aguja guiada bajo TAC

Dada la morbilidad de esta técnica y el bajo rendimiento de los cultivos en niños, positivos solo en el 37% de las muestras, debe reservarse para los casos que no mejoren con el tratamiento antibiótico empírico o en aquellos pacientes con imágenes atípicas. El *S. aureus* es el microorganismo más frecuentemente aislado tanto en hemocultivos como en las punciones aspirativas del disco.

*Dr. Eduardo Galaretto
Unidad de Patología Espinal
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan*

LECTURA RECOMENDADA

- Gutiérrez K. Diskitis. En: Long SS, Pickering LK, Prober CG, eds. Principles and practice of pediatric infectious diseases. 3rd ed. Philadelphia (US): Churchill Livingstone/Elsevier; p. 488-91. 2008.
- Garron E, Viehweger E, Launay F, et al. Non tuberculous spondylodiscitis in children. J Pediatr Orthop. 2002; 22(3): 321-8.
- Rubio Gribble B, Calvo Rey C, García-Consuegra J, et al. Espondilodiscitis en la Comunidad de Madrid. An Pediatr (Barc). 2005; 62(2): 147-52.
- Karadimas E, Bunger C, Lindblad B, et al. Spondylodiscitis. A retrospective study of 163 patients. Acta Orthop. 2008; 79(5): 650-9.
- Early S, Kay R, Tolo V. Childhood diskitis. J Am Acad Orthop Surg. 2003; 11(6): 413-20.

Hemos incorporado a las preguntas que hace el pediatra al especialista la mirada de los padres, como aporte interdisciplinario. La respuesta de la mamá surge en el marco de los talleres anuales, realizados en el Hospital Garrahan, coordinados por la doctora Virginia Fano, jefa del Servicio de Crecimiento y Desarrollo.

El objetivo de los mismos es que el grupo sirva de contención a las ansiedades y miedos de la familia, ayudando a procesar el tener un hijo con capacidades diferentes, que la experiencia de unos pueda ser recogida por otros padres, y así adquirir herramientas vinculadas al afrontamiento para mejorar la calidad de vida del niño y su familia.

7. ¿Existe alguna estrategia para facilitar la integración escolar de un niño con acondroplasia?

¡Nuestro hijo al "cole"!

Sabemos que la vida nos puso ante una situación particular, que cada uno de nosotros necesitó un tiempo de adaptación ante lo desconocido, hemos indagado y tratado de asesorarnos para saber de qué se trataba esto nuevo llamado acondroplasia-enanismo, fue como establecer un diálogo de mutuo conocimiento para hacernos amigos de esta "nueva realidad" y transitar un camino en el que deberemos informar a "otros" de qué se trata.



Esperanza disfrutando de la danza

De esta manera esas personas estarán al tanto de nuestra realidad, será un puente que nosotros debemos construir, cada uno en su entorno, para que nuestro hijo se integre a una sociedad que desconoce algunas de sus necesidades, que son simples, manejables y crean la posibilidad de mutuo conocimiento.

Al llegar el ingreso escolar podemos encontrarnos con distintas situaciones, sabemos que debe ir a "cualquier establecimiento", pero.....

Acá comienza nuestro trabajo, que debe ser positivo, de diálogo franco, informando a esa autoridad todo lo que sabemos sobre el tema,

Son niños neurológicamente sanos. Se integran y son sumamente alegres.

Para ir al baño, podemos ofrecer acercar una pequeña tarima (igual a la que usa en nuestra casa).

Para participar en el pizarrón un pequeño banco, que en la mayoría de los casos comparte con otros niños.

Les encanta el juego y la actividad física. Debemos comprender que para ese colegio, es una situación "desconocida", podemos encontrarnos con aceptación, en la mayoría lo es y suelen ellos mismos hacer adaptaciones:

Agregar escalones de manera menos distante al tobogán.

Incluir hamacas de distintas alturas.

Adaptar la silla de clase acercando su respaldo y colocando un pequeño travesaño para que apoye sus pies y no estén colgando...

Todo es posible y simple

El diálogo será el puente. Ante una negativa podemos presentar notas oficiales para intentar modificar esto.

Al llegar la adolescencia muchas situaciones cambian, nuestro hijo cambia, es una etapa social donde el entorno es difícil en algunos casos y las palabras son protagonistas, debemos escuchar a nuestro hijo, de presentarse dificultades, tales como burlas o bromas, hablar con las autoridades para lograr una integración. A veces todo esto no alcanza, el adolescente sigue modelos y destaca aquello que más duele, ante esto, si es necesario, deberemos cambiarlo de grupo o escuela.

Por supuesto no es una tarea simple, pero sí posible, porque como padres no debemos desgastarnos en una realidad que le hace daño básicamente a él, debemos fortalecerlo y que comprenda que hay personas de pensamientos estrechos.

Generalmente el cambio es positivo y encuentra un grupo al que siente pertenecer, y puede ser uno más.

El camino sigue, como al principio, siempre debemos estar dispuestos al diálogo, a crear puentes, para dar a conocer esta realidad que forma parte de la sociedad.

Graciela Muñoz

Madre de un joven seguido en el Hospital

Miembro de la asociación ZOE Acondroplasia Argentina