

# PEDIATRÍA

Número 5



## Artículos Originales

**Fenilcetonuria de diagnóstico tardío**

Ana Clara Bernal, Argentina. *Pág. 1*

**Muerte súbita por miocardiopatías primarias en niños y jóvenes**

Benito Morentin Campillo, España. *Pág. 9*

**Importante déficit de hábitos higiénicos en la población infantil**

Francisco José Moreno Martínez, España. *Pág. 15*

# Fenilcetonuria de diagnóstico tardío

## Late diagnosed phenylketonuria

Ana Clara Bernal

Médica, Becaria del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Ciudad de Buenos Aires, Argentina

Hernán Eiroa

Médico, Jefe del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Ciudad de Buenos Aires, Argentina

### ABSTRACT

*Introduction: Phenylketonuria (PKU) is the most prevalent disorder caused by an inborn error in aminoacid metabolism and it is the first disease that has a successful treatment that prevents intellectual disabilities. It is the first disorder included in neonatal screening programmes. Objective: To identify patients with PKU who have not been diagnosed by means of newborn screening tests. Description of the clinical presentation of the disease. Analysis of the causes and potential implications for newborn screening programs. Historical antecedents and regulations: The historical background of PKU and of the disease neonatal screening tests are briefly described Since 1986 the National Law #23413 establishes the obligation of performing the Neonatal Screening of phenylketonuria in Argentina. Materials and methods: We analyzed patients with PKU admitted and followed up in the Hospital Garrahan from 2000 to 2015 We found a case series of patients with phenylketonuria that have not been diagnosed by means of the newborn screening test and we compared them. Analysis of Public Health Care policies and the laws that regulate the screening tests in Argentina. Results and conclusion: Three patients were identified and diagnosed with classic PKU of late diagnosis and presented mental disability. The three cases were from Neuquén province, Argentina. The neonatal screening tests had reported as "negative" and the three samples had been taken early. If the screening programs are to be effective what is needed, in the first place, it is to have uniform health care policies with national coverage with an efficient system of coordination, training, education, evaluation and statistics. It is essential to know the impact that implies not to identify these patients. In this review, we have noticed that the failure of the newborn screening tests resulted in three patients with intellectual disabilities, two of them totally dependent on their families and the health care system.*

**Key words:** phenylalanine, intellectual disabilities, phenylketonuria, newborn screening, early discharge

### RESUMEN

*Introducción:* La fenilcetonuria es el error congénito del metabolismo más frecuente y es la primera enfermedad del metabolismo con un tratamiento exitoso que evita la discapacidad intelectual. Inauguró la lista de enfermedades del tamizaje neonatal. *Objetivo:* El objetivo del presente trabajo fue identificar pacientes con fenilcetonuria que no han sido diagnosticados por medio de la pesquisa neonatal; también, describir la presentación clínica de la enfermedad y analizar las causas de la falta de diagnóstico y de las potenciales repercusiones para los programas de pesquisa en la Argentina. *Antecedentes históricos y de normativas:* Se describen brevemente los antecedentes históricos de la fenilcetonuria y de la prueba de tamizaje neonatal. A partir de 1986, por medio de la Ley 23413, se establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de fenilcetonuria en la República Argentina. *Materiales y métodos:* Analizamos los pacientes con diagnóstico de fenilcetonuria que se encuentran en seguimiento en el Hospital Garrahan desde 2000 hasta 2015. Hallamos una serie de casos con diagnóstico de fenilcetonuria que no han sido diagnosticados por la prueba de pesquisa neonatal y los comparamos. Estudiamos las políticas de Salud Pública que reglamentan las pruebas de pesquisa en la Argentina. *Resultado y conclusiones:* Se identificaron tres pacientes con fenilcetonuria clásica de diagnóstico tardío con discapacidad intelectual. Los tres casos son sujetos oriundos de Neuquén, Argentina, con la prueba de pesquisa informada como "negativa"; en los tres, la muestra fue tomada tempranamente. Para que los programas de pesquisa sean efectivos, en primer lugar deben existir políticas sanitarias unificadas para todas las provincias argentinas, con un sistema de coordinación, formación, educación, evaluación y estadística eficiente. Es fundamental conocer el impacto que causa no detectar a estos pacientes ya que esta revisión demuestra que, ante el fracaso de la prueba de pesquisa neonatal, es posible evitar el resultado de tres personas con discapacidad intelectual, dos de ellas totalmente dependientes de sus familias y del sistema sanitario.

**Palabras clave:** discapacidad intelectual, fenilcetonuria, fenilalanina, pesquisa neonatal, alta temprana

## Introducción

La fenilcetonuria es una enfermedad del metabolismo de los aminoácidos;<sup>1</sup> de herencia autosómica recesiva, fue clasificada

bajo el número #261600 en el Catálogo de Enfermedades de Herencia Mendeliana en el Hombre<sup>2</sup> y representa el paradigma de las enfermedades metabólicas hereditarias.

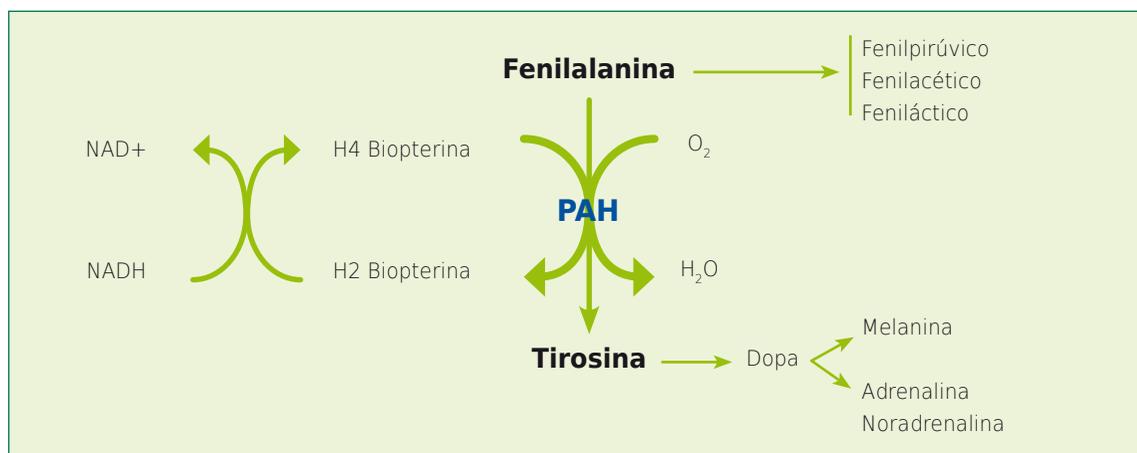
El gen que codifica para la proteína fenilalanina hidroxilasa (PAH, por su sigla en inglés) se encuentra localizado en el cromosoma 12q.23.2.

En la Argentina, la fenilcetonuria tiene una incidencia aproximada de 1:12 000 nacidos vivos.<sup>3</sup> La reacción de hidroxilación de la fenilalanina es un proceso bioquímico complejo que incluye varios componentes como el oxígeno, la PAH, el NADH y el cofactor tetrahidrobiopterina (BH4). El intervalo de concentraciones normales de fenilalanina es entre 0.83 y 1.83 mg/dl o 50 a 110  $\mu\text{mol/l}$ . La enfermedad se clasifica de acuerdo con distintos criterios relacionados con su gravedad; la clasificación que utiliza los valores iniciales de fenilalanina define como fenilcetonuria "clásica" a la que presenta los mayores niveles iniciales de fenilalanina plasmática, mayores de 20 mg/dl; "moderada", con valores iniciales de fenilalanina entre 10 y 20 mg/dl o 600 a 1200  $\mu\text{mol/l}$ , y "leve" o hiperfenilalaninemia con valores iniciales entre 2 y 10 mg/dl o 120 a 600  $\mu\text{mol/l}$ .<sup>4</sup>

La mayoría de los pacientes con diagnóstico de fenilcetonuria presentan un defecto en la PAH.<sup>5</sup> Las diferentes formas de expresión clínica son consecuencia de la actividad residual de la PAH. Puede existir actividad considerable, puede tener un mínimo de actividad residual o puede estar completamente abolida. Hasta el día de hoy se han hallado 963 variantes del gen de la PAH.<sup>6</sup> Además, existen deficiencias del cofactor BH4 producidas por alteraciones

en las diferentes enzimas que intervienen en la síntesis y reutilización de las tetrahidrobiopterinas, responsable de aproximadamente el 1% al 2% de las hiperfenilalaninemias; en estos casos se produce un cuadro clínico más grave que el de la fenilcetonuria clásica,<sup>7,8</sup> que antiguamente era denominada "fenilcetonuria maligna".<sup>9</sup>

La acumulación de fenilalanina (sustrato) que produce la enfermedad resulta tóxica para el sistema nervioso central (SNC) por el aumento del estrés oxidativo y de los radicales libres de oxígeno.<sup>10</sup> Cabe mencionar que al competir el exceso de fenilalanina con el transportador de aminoácidos neutros en la barrera hematoencefálica se produce una disminución del ingreso de éstos al SNC. Este hecho trae aparejada una disminución con respecto a la síntesis de proteínas, que se manifiesta como defectos en cuanto a la neurotransmisión. Por otro lado, la disminución del producto de hidroxilación de la fenilalanina, la tirosina, produce la disminución de las concentraciones de dopamina y melanina. La fenilcetonuria clásica no tratada causa discapacidad intelectual y retraso motor grave y epilepsia. Los pacientes presentan eccema, hiperactividad y rasgos psicóticos que son manifestados con autoagresión, agresión, impulsividad y ataques de agresividad. Tienen rasgos físicos característicos: piel clara, ojos claros y pelo rubio; el olor de su piel es distintivo y el de la orina, fuerte y peculiar, asemeja al de la orina de ratón. El tratamiento se basa en una dieta limitada en fenilalanina mediante la restricción de la proteína natural, y por lo tanto de dicho aminoácido, de acuerdo con los requerimientos diarios establecidos por edad: dietas ricas en frutas y verduras acompañadas de distintas fórmulas alimenticias formadas con proteína sustituta carentes de fenilalanina.<sup>11</sup> El aporte de fenilalanina se hará de acuerdo con la tolerancia de cada paciente, con un seguimiento médico y nutricional durante toda la vida. El tratamiento



**FIGURA 1.** La PAH es la causa de la conversión de fenilalanina a tirosina que, a su vez, es el precursor de las las hormonas adrenalina y noradrenalina, del neurotransmisor dopamina y de la melanina.

persigue mantener un adecuado progreso de peso y estatura y tener un buen control metabólico, objetivos que implican mantener valores de fenilalanina entre 2 y 6 mg/dl (120 a 360  $\mu$ M/l) en los primeros años de vida; para los niños de 6 a 12 años, el valor máximo se puede extender hasta 8 mg/dl (485  $\mu$ M/l), y en adultos, hasta 10 mg/dl (600  $\mu$ M/l).<sup>12</sup>

## Antecedentes históricos y de normativas

En 1934 Asbjörn Fölling, médico, bioquímico y profesor de medicina nutricional de la Universidad de Oslo,<sup>13</sup> identifica y describe la fenilcetonuria, denominándola inicialmente *imbecilitas phenylpiruvica*.<sup>14</sup> En 1963, Robert Guthrie, por medio de un método de inhibición bacteriana y usando unas pocas gotas de sangre secas en papel de filtro (ensayo de inhibición bacteriana de Guthrie), crea el tamizaje neonatal<sup>15</sup> como método simple de diagnóstico temprano que permite la rápida incorporación del tratamiento y evita la aparición de fenilcetonuria.<sup>16</sup> Para 1965 esta prueba de pesquisa neonatal ya era obligatoria en los Estados Unidos y muchos países de Europa.<sup>17</sup>

Según la Real Academia Española, pesquisa significa “información o indagación que se hace de algo para averiguar la realidad de ello o sus circunstancias”.<sup>18</sup> Por lo tanto, gracias a la pesquisa neonatal evitamos la expresión de enfermedades potencialmente graves.

En la Argentina se sanciona, en 1986, la Ley 23413.<sup>19</sup> A través del Ministerio de Salud de la Nación,<sup>20,21</sup> se establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de fenilcetonuria “nunca antes de las 24 horas de haberse iniciado la alimentación láctea”. En 1996, el Ministerio de Salud y Acción Social de la Argentina realiza cambios significativos a la Ley 23413 al indicar expresamente que el momento ideal para la extracción de la muestra es a las 48 horas de vida del neonato, señalando que si es tomada con anterioridad deberá asentarse con precisión: “cuando la muestra sea obtenida antes de las cuarenta y ocho (48) horas, deberán constar fehacientemente las horas de vida del recién nacido”.<sup>22</sup>

La Ley 26279, sancionada en 2007 por el Ministerio de Salud de la Nación,<sup>23</sup> establece el régimen para la detección y posterior tratamiento de ciertas enfermedades en el recién nacido: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita y biotinidasa; determina las prestaciones obligatorias que se deberán implementar en el país, y constituye una comisión interdisciplinaria de especialistas respecto de la pesquisa neonatal. La ley sanciona que deberán realizarse campañas de educación y prevención, los propósitos que deben perseguir y las funciones que le caben al Ministerio de Salud.

El artículo 7 “...invita a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.”

El Ministerio de Salud, por medio de la resolución 1612/2006, aprueba el Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas,<sup>21</sup> el que se destaca que cada provincia agrega su marco legal en el manual operativo local o propio.

## Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas

Este emprendimiento específico señala los lineamientos que funcionan como guía para la unificación de criterios en los programas en red de pesquisa neonatal. Detallamos los objetivos prioritarios del programa:

a) fortalecer los programas provinciales de pesquisa neonatal de enfermedades congénitas del metabolismo, tanto para aumentar el número de pacientes detectados como para contribuir al seguimiento clínico y tratamiento de aquellos niños con diagnóstico confirmado; b) realizar una evaluación periódica de la cobertura poblacional, de los resultados obtenidos en materia de detección precoz neonatal y del tratamiento a nivel nacional; c) confeccionar un Registro Nacional de las Patologías Endocrinas y Metabólicas.

Según su Manual de Procedimientos, en el Programa de Pesquisa Neonatal participan diversos actores, a saber: coordinadores de los programas provinciales cuya misión es regular, supervisar y hacer cumplir las leyes; obstetras, neonatólogos, endocrinólogos, especialistas en enfermedades metabólicas, pediatras y genetistas; bioquímicos que supervisan en el centro asistencial la toma de la muestra en apoyo a neonatología y enfermería; enfermeros profesionales que supervisarán la toma o tomarán la muestra, en apoyo a neonatología y al laboratorio; asistentes sociales que participarán activamente en la citación de los recién nacidos a los que el laboratorio solicita una segunda muestra; administrativos, nutricionistas y comunicadores sociales.

Todos los profesionales tienen responsabilidades y actividades que cumplir

dentro del Programa de Pesquisa Neonatal.<sup>21</sup> Las características de la toma de la muestra, según el programa de pesquisa neonatal, son precisas y definen el eslabón inicial para un adecuado funcionamiento del programa. Asimismo, la muestra deberá ser tomada idealmente mediante la punción del talón a todo niño recién nacido, entre las 48 horas y el quinto día de vida. Si la muestra es tomada a las 24 horas de nacer, se pierde el 10% de los casos, y entre las 24 y 48 horas queda sin diagnóstico el 2.4% de los casos positivos.<sup>16</sup> Se colocan en un papel de filtro cinco gotas de sangre y se cuantifica el valor de fenilalanina por medio de un método fluorimétrico. Existen excepciones, a los niños nacidos con menos de 37 semanas de gestación se les deberá repetir la toma de muestra a los 15 días de vida, y cuando el peso del recién nacido sea inferior a los 1500 gramos se tomará la muestra en el momento correspondiente y luego cada 15 días hasta que haya alcanzado los 2000 gramos. En caso de que el neonato deba ser sometido a una plasmaféresis o transfusión sanguínea, se tomará la muestra para la pesquisa antes de realizarse este procedimiento. Si ya había sido sometido a dichos procedimientos se debe tomar una segunda muestra después del séptimo día de haber sido realizados. Por otra parte, para que la muestra sea representativa debe haber sido suficiente y el neonato deberá haber sido expuesto al posible tóxico. En este caso, la fenilalanina proveniente de la leche materna o de la fórmula maternizada. Además, la muestra debe estar adecuadamente rotulada.

## Materiales y métodos

Serie de casos con fenilcetonuria que no han sido diagnosticados por medio de la pesquisa neonatal entre los años 2000 y 2015. Comparación de los casos hallados. Análisis de las políticas de salud pública que reglamentan las pruebas de tamizaje en la Argentina.

### Primer caso

Una niña de nueve meses de edad oriunda de Neuquén, nacida a término y con

peso adecuado para la edad gestacional, fue llevada a la consulta pediátrica por sospechar retraso madurativo. Su perímetro cefálico estaba dentro de los límites normales y había presentado un puntaje de Apgar vigoroso. La pesquisa neonatal había sido informada como negativa y la muestra había sido tomada antes de las 48 horas de vida. A partir de los cinco meses de edad la niña comenzó a tener convulsiones, espasmos en flexión con predominio nocturno, no tenía sostén cefálico, ni se sentaba, además de la escasa conexión visual. A los nueve meses de edad se le realiza fondo de ojo y potenciales evocados auditivos, que fueron normales, así como potenciales evocados visuales que hacían referencia a un discreto compromiso de la retina de manera bilateral; también se efectuaron distintos electroencefalogramas (EEG) de sueño, el primero de ellos informaba paroxismos de ondas theta y ondas delta, mientras que los otros dos fueron normales. A los dos años de edad se realizó una resonancia magnética nuclear (RMN) que mostró áreas hiperintensas en T2 y *flair* e hipointensas en T1 rodeando la sustancia blanca adyacente a ambas prolongaciones frontales y occipitales de los ventrículos laterales, que podían corresponder a formas de sufrimiento vascular en regiones limítrofes; además, presentaba un tenue retraso en la mielinización de ambos brazos anteriores de cápsula interna.

Con estos antecedentes y con la sospecha diagnóstica de síndrome de Rett es derivada al Hospital Juan P. Garrahan de la Ciudad de Buenos Aires<sup>24</sup> para profundizar los estudios. A los 2 años y 11 meses de edad es evaluada inicialmente en el Servicio de Neurología, donde se define el cuadro clínico como una encefalopatía crónica evolutiva que asociaba pérdida de pautas madurativas, ausencia de lenguaje y microcefalia adquirida. Los hitos madurativos tuvieron el siguiente orden de aparición: sostén cefálico a los 12 meses, se sentó a los 14-15 meses, bipedestación: 18 meses, y adquisición de la marcha a los 19 meses. Se observó, además, ausencia de lenguaje, uso voluntario de las manos, escasa conexión visual y conductas de autoagresión y heteroagresión. Presentaba microcefalia adquirida a partir de los seis meses de edad, con un examen motor dentro de los parámetros normales. A los 5 años y 10 meses nuevamente concurre a control; al recabarse más información clínica se agrega un nuevo dato característico de la enfermedad que es el olor a orina de ratón en la piel y en la orina y se confirma al ver el resultado de la pesquisa neonatal que había sido informado normal: "fenilcetonuria negativo". Se repite la determinación de los niveles de aminoácidos, fenilalanina aumentada (162  $\mu\text{mol/dl}$ ) y tirosina dentro de límites normales (4  $\mu\text{mol/dl}$ ), relación fenilalanina-tirosina: 40.5. La niña es evaluada y se diagnóstica fenilcetonuria clásica, habiendo descartado un defecto en el metabolismo de las

HB4.<sup>25</sup> Durante los primeros años del seguimiento realizado por el servicio de la especialidad, la paciente presentó mala adhesión al tratamiento, hecho que requirió numerosas intervenciones de los profesionales de la salud y del servicio social. Desde los 7 a los 12 años mantuvo valores elevados de fenilalanina. Hasta su escolarización a los 10 años, la niña sólo emitía algunas palabras sueltas.

## Segundo caso

Por mal rendimiento escolar y agresividad, la hermana menor de la niña del caso anterior es llevada a la consulta por primera vez; contaba con 9 años y 7 meses de edad. La paciente también realizó el examen de pesquisa neonatal en Neuquén, que se informó como negativo. La muestra había sido tomada antes de las 48 horas de vida. Al evaluarla se pone de manifiesto su discapacidad intelectual: no sabe leer e ignora las operaciones matemáticas básicas. Además, es agresiva, con baja tolerancia a la frustración. Los hitos madurativos fueron adquiridos normalmente. Como consecuencia del antecedente de la hermana, al realizarse la pesquisa de fenilcetonuria se obtiene un valor de fenilalanina patológico (13 mg/dl), se confirma el diagnóstico con otro valor elevado de fenilalanina (92.7 mg/dl) y disminuido respecto de la tirosina (6.8 mg/dl) en los aminoácidos plasmáticos. La relación fenilalanina/tirosina resultó de 13.63. De ese modo, se la diagnostica con fenilcetonuria. Cabe destacar que esta niña, gracias a la implementación del tratamiento médico y dietario, mejoró el rendimiento escolar y disminuyó la agresividad.

## Tercer caso

Es llevada a la consulta una niña de 13 meses de edad oriunda de Neuquén, nacida por cesárea de urgencia por un trabajo de parto prolongado, con Doppler fetal patológico y puntaje de Apgar de 6/8. La paciente nace en término y con peso adecuado para la edad gestacional. Se le tomó la muestra de gotas de sangre para la pesquisa neonatal a las 30 horas de vida. El resultado fue informado como normal, pese al valor numérico de 2.5 mg/dl. La niña tuvo retraso en la adquisición de pautas madurativas; no logró el sostén cefálico ni tampoco sentarse, además de escaso contacto visual, con alteración del ritmo sueño-vigilia. A continuación del seguimiento por neurología iniciado a partir de los cuatro meses de edad, comenzó a presentar espasmos en flexión, motivo por el cual se realizó el primer EEG, que comprobó hipsiarritmia, por lo que fue diagnosticada con síndrome de West. Recibió distintos tratamientos farmacológicos: metilprednisona, ácido valproico, vigabatrín, piridoxina, con

escasa respuesta. Al realizarse una RMN, ésta informó hiperintensidad simétrica en secuencia *flair* y difusión de núcleos dentados de cerebelo y extensas hiperintensidades periventriculares en ambos hemisferios cerebrales, tálamo y núcleo dentado, disgenesia y aspecto hipoplásico del cuerpo calloso.

Con estos hallazgos en la RMN, sumados al complejo cuadro clínico con convulsiones de difícil tratamiento, se efectúa la consulta al servicio de neurología del Hospital Garrahan por medio del servicio de comunicación a distancia. Desde este servicio fue solicitada una serie de estudios, entre ellos, determinaciones de ácidos orgánicos urinarios que demostraron un pronunciado aumento de 2-hidroxifenil acético, para-hidroxifeniláctico y fenilpirúvico con aumento de para-hidroxifeniláctico. Con estos resultados a la vista, desde el servicio de errores congénitos del metabolismo se solicitó una muestra de aminoácidos que arroja los siguientes índices: fenilalanina 20.6  $\mu\text{mol/dl}$  (valor normal hasta 2.6 a 9.8  $\mu\text{mol/dl}$ ), tirosina 5.5  $\mu\text{mol/dl}$  (1.9 a 11.9  $\mu\text{mol/dl}$ ).

Desde el hospital Garrahan se contactó telefónicamente con el médico de referencia de la ciudad de origen y éste informó que el resultado numérico de la determinación de los niveles de fenilalanina de la pesquisa neonatal que había sido informada como normal fue de 2.5 mg/dl. La paciente fue derivada a los 13 meses de edad para que se comience el tratamiento médico-nutricional, se instruya a la familia y se realice el diagnóstico diferencial entre hiperfenilalaninemia secundaria al déficit de la actividad enzimática de la enzima fenilalanina hidroxilasa o por defecto en el metabolismo de las HB4.<sup>26</sup>

Se trataba de una niña caucásica, rubia, de ojos celestes, con piel seca y *rash* generalizado, con escaso seguimiento visual, risa inmotivada, sin sostén cefálico, hipotonía axial y que se hallaba espontáneamente en posición de rana; su orina tenía un olor peculiar. Además, durante la evaluación se verificaron episodios de hiperextensión de miembros y posición en opistótonos de manera intermitente, así como alteración

**TABLA 1.** Comparación entre los tres casos registrados.

Origen	Caso 1 Neuquén	Caso 2 Neuquén	Caso 3 Neuquén
Presentación clínica	Microcefalia adquirida Retraso madurativo Convulsiones Olor peculiar	Trastornos de conducta Agresividad Retraso madurativo Mal rendimiento escolar	Escaso contacto visual Sin sostén cefálico (SC) Alteración sueño-vigilia Convulsiones Olor peculiar
Pesquisa: PKU	"Negativa"	"Negativa"	"Negativa"
Tiempo de toma de muestra	Menor de 48 horas	Menor de 48 horas	30 horas
Valor	Sin número	Sin número	2.5
Motivo de consulta al Hospital Garrahan	Sospecha de síndrome de Rett	Hermana del caso 1 Cuadro clínico	Síndrome de West Convulsiones refractarias Sospecha enfermedad metabólica
Edad al diagnóstico	5 años y 10 meses	9 años y 7 meses	11 meses
Valor inicial de PHE	162 $\mu\text{mol/dl}$ (VN: 3.5 - 12.5)	92.7 $\mu\text{mol/dl}$ (VN: 3 - 12.5)	1491 $\mu\text{mol/dl}$ (VN: 20 - 93)
Valor inicial de TYR	4 $\mu\text{mol/dl}$ (VN: 3 - 13)	6.8 $\mu\text{mol/dl}$ (C)	43 $\mu\text{mol/l}$ (VN: 20 - 146)
Relación PHE/TYR (VN: menor de 3)	40.5	13.63	34.67
Evolución con el tratamiento	Escolarizada a los 10 años Mejóro el lenguaje y la conducta	Dejó de tener trastornos de conducta y mejoró el rendimiento escolar	Inicialmente: adquirió SC, mayor conexión visual, risa con intención. Mejóro el ritmo sueño-vigilia

PKU, fenilcetonuria; PHE, fenilalanina; TYR, tirosina; VN, valor normal.

de la deglución por medio de dos estudios de videodeglución. Se colocó una sonda nasogástrica para alimentarla. A las cinco semanas de haber iniciado el tratamiento, los niveles de fenilalanina ya se encontraban dentro de los valores normales; paralelamente, y en forma progresiva, se hallaron mejoras clínicas: mayor conexión visual, sostén cefálico, sonrisa social, balbuceo; también, la niña comenzó a disfrutar la compañía de sus padres y el baño; además, se suspendió la administración de ácido valproico. También evolucionó favorablemente respecto de los espasmos en flexión y la alteración del ritmo sueño-vigilia.

## Resultados y conclusiones

La fenilcetonuria<sup>27</sup> es una enfermedad que puede ser fácilmente detectada por medio de un método de tamizaje que tiene una relación costo-efectividad<sup>28,29</sup> favorable y que se encuentra implementado en nuestro país desde 1986. Es de vital importancia conocer el impacto que causa no detectar a estos pacientes, ya que en esta revisión notamos que el fracaso de la prueba de pesquisa neonatal dio como resultado tres personas con compromiso neurológico

con discapacidad intelectual, dos de ellas totalmente dependientes de sus familias y del sistema sanitario. En estos tres pacientes, la muestra fue tomada tempranamente y el resultado de la pesquisa neonatal fue considerado normal. Por lo tanto, un resultado negativo en la pesquisa neonatal no descarta la enfermedad. Notamos que ya en las modificatorias de la primera ley de pesquisa neonatal generada en la Argentina se enfatiza el momento respecto de la toma de muestra. Define que el momento ideal para la extracción de la muestra es a las 48 horas de vida, y que, si la muestra es tomada con anterioridad, este hecho deberá quedar asentado con precisión. Finalmente, por medio del Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas se profundiza este aspecto en relación con la correcta toma de muestra y el tiempo. Además, resulta fundamental analizar las variables potencialmente implicadas en los defectos de la determinación de la prueba de pesquisa. Para que los programas de tamizaje sean efectivos se requiere, además de la correcta y precisa toma de la muestra para la adecuada identificación de la sospecha clínica, disponibilidad de métodos diagnósticos confirmatorios, conocimiento adecuado por parte del personal de salud respecto de las enfermedades buscadas, conocimiento de las primeras medidas que deben tomarse, existencia de un centro de referencia donde consultar rápidamente y un tratamiento exitoso al alcance del paciente. Por supuesto que todo eso debe formar parte de una política de salud pública. Sabemos que la Ley 26279 determina, entre otras

cosas, la obligatoriedad del tratamiento para evitar las manifestaciones clínicas de la fenilcetonuria. A pesar de ello, existe escaso conocimiento por parte de los médicos, tanto de las enfermedades incluidas en la pesquisa neonatal como sobre las denominadas "enfermedades raras",<sup>30</sup> entre las que se incluyen los errores congénitos del metabolismo.<sup>31</sup> Estas enfermedades tienen muy poca o nula carga horaria en los programas de formación de grado, se conocen durante el posgrado como enfermedades aisladas pero sin saber la importancia que representa la pesquisa neonatal y que forma parte de un programa de salud pública. Asimismo, la Ley 26279 también hace referencia en su artículo 5 a que se deberán realizar actividades de difusión, educativas y preventivas. Por otra parte, en su artículo 7 "se invita a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley".<sup>21</sup> Paralelamente, el Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas indica que "cada provincia debe agregar el marco legal provincial en el manual operativo provincial",<sup>21</sup> y al finalizar el manual detalla algunas de las normativas provinciales. La provincia de Neuquén adhiere a la Ley 23413 y sus modificatorias, 23874 y 24438.

Una de las deficiencias de este estudio es que no podemos conocer sobre qué cantidad de recién nacidos se detectaron estos tres casos, desconocemos si hay más pacientes diagnosticados tardíamente en otros centros y tampoco

conocemos la población total estudiada. Por lo anteriormente expuesto, creemos que la situación descrita requiere atención en relación con la fenilcetonuria, ya que se trata de la primera enfermedad de tamizaje obligatorio en la Argentina, la primera identificada como causa de discapacidad intelectual, y que, además, cuenta con tratamiento, que, si es puesto en práctica a tiempo, evita daños irreparables en los pacientes pediátricos y también mayores costos al sistema de salud y a las familias afectadas.

Estos tres pacientes fueron sometidos a diversos estudios (RMN, EEG, determinaciones de laboratorio) que no hubieran sido necesarios si la pesquisa se hubiera realizado correctamente. Por lo tanto, consideramos que deben llevarse a cabo controles periódicos más frecuentes y cambios en las políticas públicas y el sistema sanitario que garanticen el éxito del programa. Un sistema sanitario centralizado o normativas uniformes en todo el territorio nacional contribuirían a optimizar la coordinación, la dirección, la capacitación y evaluación puestas en juego en la ejecución del programa.

► **Los autores no manifiestan conflictos de interés.**

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2017  
www.siic.salud.com

## Bibliografía

1. Scriver C, Beaudet A, Sly W, et al. The Metabolic and Molecular bases of inherited Disease. 8ª Edición. Volumen 2. The McGraw-Hill Companies; 2001.
2. McKusick VA. Mendelian Inheritance in Man; A Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. The Johns Hopkins University Press. ISBN 0-8018-5742-<http://www.omim.org/entry/261600>. Baltimore: National Center for Biotechnology Information (NCBI).
3. Chiesa A, Prieto L, Fraga C, et al. Modelo de atención de pacientes con fenilcetonuria (PKU) en Argentina. *Acta Pediatr Mex* 33(6):308-310, 2012.
4. Blau N, Van Spronsen FJ, Levy H. Fenilcetonuria. *Lancet* 376:1417-1427, 2010.
5. Guldberg P, Rey F, Zschocke J. A European Multicenter Study of Phenylalanine Hydroxylase Deficiency: Classification of 105 Mutations and a General System for Genotype-Based Prediction of Metabolic Phenotype. *Am J Hum Genet* 63:71-79, 1998.
6. [www.biopku.org](http://www.biopku.org), consulta efectuada 21 Noviembre 2016.
7. Blau N. Genetics of Phenylketonuria: Then and Now. *Hum Mutat* 37(6):508-515, 2016.
8. Friedman J, Roze E, Eiroa HD. Sepiapterin reductase deficiency: A Treatable Mimic of Cerebral Palsy. *Ann Neurol* 71(4):520-530, 2012.
9. Cohen BE, Szeinberg A, Quint J, et al. Malignant phenylketonuria due to defective synthesis of dihydrobiopterin. *J Med Sci* 21(6):520-525, 1985.
10. Embury EJ, Charrone CE, Martynuk B, et al. PKU is a reversible neurodegenerative process within the nigrostriatum that begins as early as 4 weeks of age in Pah enu2 mice. *Brain Res* 136-150, 2007.
11. Spronsen van FJ, van Rijn M, van M, Bekhof J. Fenilcetonuria: tyrosine supplementation in phenylalanine-restricted diets. *Am J Clin Nutr* 73(2):153-157, 2001.
12. Cockburn F, Clark BJ. Recommendations for protein and amino acid intake in phenylketonuric patients. *Eur J Pediatr* 155(Suppl 1):125-129, 1996.
13. Vela Amieva M, Ibarra González I, Belmont Martínez L, et al. Historia de la Fenilcetonuria. *Acta Pediatr de Méx* 32(5):281-286, 2011.
14. Fölling A, Mohr OL, Ruud L. Oligophrenia phenylpyruvica. A recessive syndrome in man. *Mat Naturv Klasse* 13:1-44, 1945.
15. Blumfeldfeld C, Wallace J, Anderson R. Fenilcetonuria-The Guthrie Screening Test a Method of Quantitation, Observations on Reliability and Suggestions for Improvement. *Cal Med* 105(6):429-434, 1966.
17. Hanley WB, Demshar H, Preston MA, et al. Newborn phenylketonuria (PKU) Guthrie (BIA) screening and early hospital discharge. *Early Hum Dev* 47:87-96, 1997.
18. Real Academia Española. Disponible en: <http://dle.rae.es/?id=SoDdzov> (consulta efectuada enero, 2016).
19. Ministerio de Justicia y Derechos Humanos de la Nación. Ley 23413, 1986. Disponible en: <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do?jsessionid=9D8B7566B0B87C8C49A595ECEBFA1F09?id=22294>.
20. Programa de Pesquisa Neonatal. Hospital Juan P. Ga-

rrahan. Enero de 2007. Disponible en: <http://pesquisaneonatalgarrahan.blogspot.com.ar/2007/01/marco-legal-nacional.html> (último acceso: 3 de Diciembre de 2016).

21. Liceda ME, Albreck A, Bay L, et al. Manual de procedimiento del Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas. Ministerio de Salud de la Nación; 2011. Pp. 138. Disponible en: <http://www.msal.gov.ar/images/stories/bes/graficos/000000068cnt-p01-manual-de-procedimiento.pdf>

22. Resolución número 508/1996, Ley 23.413; Ministerio de Salud y Acción Social; 1996. Disponible en: <http://servicios.infoleg.gov.ar/infolegInternet/verNorma.do?id=811>

23. Ministerio de Salud de la Nación. Ley 26279 de Pesquisa neonatal. msal.gov.ar. 8 de agosto de 2007. Disponible en:

<http://www.msal.gov.ar/chagas/index.php/institucional/ley-26279> (último acceso: 10 de Noviembre de 2016).

24. Hospital de Pediatría S.A.M.I.C "Juan P. Garrahan".

25. Anjema K, RijnVan M, Hofstede F, et al. Tetrahydrobiopterin responsiveness in phenylketonuria: prediction with the 48-hour loading test and genotype. *Orphanet J Rare Dis* 8(103):2-9, 2013.

26. Henneman JB, Buhner C, Blau N, et al. Long-term treatment with tetrahydrobiopterin increase phenylalanine tolerance in children with severe phenotype of phenylketonuria. *Mol Genet Metab* 86:86-90, 2005.

27. Blau N, Shen N, Carducci C. Molecular genetics and diagnosis of phenylketonuria: state of the art. *Expert Rev Mol Diagn* 14(6):655-671, 2014.

28. Pandor A, Eastham J, Beverley C. Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review. *Health Technology Assessment*, Volumen: 8, Capítulo: 12; 2004. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.3310/hta8120>

29. Scriver C. PKU and Beyond: When Do Costs Exceed Benefits? *Pediatrics* 54(5):1974.

30. Bueno E, García M. Conocimientos médicos sobre enfermedades raras por parte de los profesionales de la salud. *Salud(i) Ciencia (En línea)* 21(6):604-609, 2015.

31. Bay L, Eiroa HD, Antón I, et al. Guía para pediatras. Sospecha de errores congénitos del metabolismo. *Arch Argent Pediatr* 105(3):262-270, 2007.



## AUTOEVALUACIÓN DEL ARTÍCULO

La fenilcetonuria se detecta por medio de la prueba de pesquisa neonatal ya desde 1986 en la Argentina. Es una enfermedad hereditaria grave que, de no ser tratada a tiempo, produce discapacidad intelectual grave. Fue la primera causa de retraso mental identificada. Pesquisarla es el paso inicial para diagnosticarla, tratarla y evitar el daño neurológico.

### ¿Qué representa la prueba de pesquisa neonatal en la Argentina?

A, Una prueba de tamizaje neonatal obligatoria; B, Una prueba de tamizaje neonatal electiva; C, Un estudio diagnóstico; D, Un estudio que se realiza en determinada población de riesgo; E, Un estudio que se realiza frente a una sospecha clínica.

**Verifique su respuesta en:** [www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/153738](http://www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/153738)



## LISTA DE ABREVIATURAS Y SIGLAS

PAH, fenilalanina hidroxilasa; BH4, tetrahydrobiopterina; SNC, sistema nervioso central; EEG, electroencefalograma; RMN, resonancia magnética nuclear.



## CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Bernal AC, Eiroa H. Fenilcetonuria de diagnóstico tardío. *Artículos Originales Pediatría* 5:1-8, Sep 2017.

### HOW TO CITE THIS ARTICLE

Bernal AC, Eiroa H. Late diagnosed phenylketonuria. *Artículos Originales Pediatría* 5:1-8, Sep 2017.



## ENVIAR CORRESPONDENCIA A:

Ana Clara Bernal, Hospital Garrahan, Ciudad de Buenos Aires, Argentina



Consulte en: [www.siicsalud.com](http://www.siicsalud.com)  
Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores

## Muerte súbita por miocardiopatías primarias en niños y jóvenes

### *Sudden death due to primary cardiomyopathies in children and young people*

#### Benito Morentin Campillo

Licenciado y doctor en Medicina, Servicio de Patología Forense de Bizkaia, Instituto Vasco de Medicina Legal, Bilbao, España

#### M. Paz Suárez-Mier

Licenciada y doctora en Medicina, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, Madrid, España

#### Beatriz Aguilera

Licenciada y doctora en Medicina, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, Madrid, España

#### Andrés Bodegas

Licenciado y doctor en Medicina, Unidad de Arritmias y Marcapasos, Servicio de Cardiología, Hospital de Cruces, Barakaldo, España

#### ABSTRACT

*Cardiomyopathies are an important and heterogeneous group of diseases, which cause heart failure, arrhythmia, and sudden death. Mortality due to myocardial diseases in children and young people is very low, most cases presenting as sudden deaths. Between 1991 and 2007 there were 39 sudden deaths from myocardial diseases in persons aged 1-35 years in the province of Biscay (north of Spain). Only 7.6% of them were children (1-14 years old) and 23% were female. The causes of death were myocarditis (33%), arrhythmogenic cardiomyopathy (26%), hypertrophic cardiomyopathy (15%), idiopathic left ventricular hypertrophy (15%) and dilated cardiomyopathy (10%). Prevention of sudden death in children and young people is difficult. Most of the deaths occur in previously asymptomatic persons. However, some cases could be preventable through an early diagnosis in patients with some symptom or ECG abnormalities previous to death. Some of these cardiomyopathies are genetic. Forensic autopsy can be the only possibility to provide a correct advice to family members in order to prevent more sudden deaths. So, in all sudden deaths of children and young people a forensic autopsy should be required. The family must be informed about the causes of the death. If the death is due to an inherited cardiomyopathy the other members of the family must be examined in a cardiology service with experience in these diseases.*

**Key words:** mortality, epidemiology, prevention, sudden death, forensic pathology

#### RESUMEN

Las miocardiopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo cardíaco que causan insuficiencia cardíaca, arritmias o muerte súbita. En niños y jóvenes, la mortalidad por miocardiopatías es infrecuente y la mayoría de las muertes ocurre de forma súbita. Entre 1991 y 2007, en Bizkaia, se investigaron 39 casos de muerte súbita por miocardiopatías en personas de 1 a 35 años. Los niños de 1 a 14 años solo representaron el 7.6% y las mujeres, el 23%. Las enfermedades observadas fueron miocarditis (33%), miocardiopatía arritmogénica (26%), miocardiopatía hipertrofica (15%), hipertrofia ventricular izquierda idiopática (15%) y miocardiopatía dilatada (10%). La prevención de la muerte súbita por miocardiopatías en niños y jóvenes es difícil, ya que en un alto porcentaje se produce en personas previamente asintomáticas. Sin embargo, algunos casos podrían ser potencialmente prevenibles mediante un diagnóstico precoz, ya que presentan síntomas cardiovasculares o anomalías electrocardiográficas antes de la muerte. Varias de estas miocardiopatías que pueden debutar como muerte súbita tienen base genética, por lo que la autopsia puede ser la única posibilidad de que la familia reciba la atención y el asesoramiento adecuados. Por ello, ante una muerte súbita de un niño o joven se debería realizar una investigación *post mortem* cualificada. Asimismo, se debería informar a los familiares de las causas del fallecimiento y, en presencia de enfermedades hereditarias, estos deberían ser derivados a un centro cardiológico especializado.

**Palabras clave:** miocardiopatía, mortalidad, epidemiología, prevención, muerte súbita, patología forense

En 1990 se elaboró un proyecto de investigación para el estudio de la muerte súbita (MS) por causas naturales ocurridas en niños y jóvenes en la provincia de Bizkaia (País Vasco). Desde entonces, en cada caso se realiza una autopsia completa con estudios histopatológicos y químico-

toxicológicos, y se obtienen los antecedentes patológicos, la sintomatología prodrómica y las circunstancias en torno de la muerte. Fruto de este proyecto ha sido el trabajo publicado en la *Revista Española de Cardiología*,<sup>1</sup> en el

que se efectuó un estudio epidemiológico, clínico y patológico de la mortalidad por enfermedades del miocardio en niños y jóvenes menores de 35 años, entre 1991 y 2002. El objetivo del presente artículo es presentar una actualización de la investigación con la inclusión de los casos recogidos hasta finales de 2007, así como describir las principales consecuencias clínicas de esta afección.

## MS: definición e incidencia

La MS ha sido definida como aquella que se produce por causas naturales (no traumáticas) y de forma inesperada, en un sujeto en aparente buen estado de salud y que no estaba ingresado al hospital, y en el cual la pérdida de funciones vitales ocurre instantáneamente o en un breve intervalo desde el inicio de los síntomas.<sup>2</sup> La MS tiene dos picos de máxima incidencia: durante el primer año de vida y en la edad adulta, entre la quinta y la séptima década de la vida. En los niños menores de un año viene dominada por el síndrome de muerte súbita del lactante. En los adultos es mayoritariamente de origen cardíaco, sobre todo secundaria a la cardiopatía isquémica.

En niños, adolescentes y jóvenes, la MS es muy infrecuente, con una incidencia que varía entre 1.3 y 6.6 casos por 100 000 habitantes por año.<sup>3-6</sup> En un trabajo previo observamos que, en personas de 1 a 35 años, la tasa de mortalidad en Bizkaia era de 2.4 por 100 000 habitantes por año.<sup>7</sup> En esta edad también es de destacar que la MS se debe a una amplia variedad de afecciones, entre las que las miocardiopatías constituyen uno de los grupos más importantes.<sup>1,8-13</sup>

## MS y miocardiopatías en niños y jóvenes

Las miocardiopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades del miocardio que causan disfunción ventricular y, en su evolución, insuficiencia cardíaca, arritmias o MS.<sup>14</sup> Las miocardiopatías primarias son aquellas en las que de manera exclusiva o predominante es afectado el músculo cardíaco, y pueden ser genéticas, mixtas o

adquiridas. En la última propuesta de clasificación<sup>15</sup> dentro de las miocardiopatías primarias también se han incluido enfermedades eléctricas primarias, las canalopatías iónicas, que se caracterizan porque las alteraciones están a nivel molecular, sin que se aprecie lesión alguna en el estudio anatomopatológico. Las más conocidas son el síndrome del QT largo y el síndrome de Brugada. Probablemente, muchas de las MS inexplicadas de los jóvenes pertenezcan a alguna de estas enfermedades.

En la presente revisión nos vamos a centrar en las miocardiopatías primarias de base estructural, excluidas las enfermedades eléctricas primarias y las miocardiopatías secundarias.

Las principales miocardiopatías que se han relacionado con la MS son la miocardiopatía dilatada, la miocardiopatía hipertrófica, la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho y la miocarditis.<sup>1-13</sup> Varias de estas miocardiopatías tienen una base familiar, por lo que la autopsia puede ser la única posibilidad de que la familia reciba la atención y el asesoramiento adecuados.

En nuestro trabajo de la *Revista Española de Cardiología*,<sup>1</sup> las miocardiopatías, con 30 casos, representaron el 17.6% del total de MS. Además, identificamos en dicho período otros 10 casos de fallecimiento por miocardiopatías de muerte no súbita. A la vista de los datos epidemiológicos, concluimos que la incidencia de mortalidad por miocardiopatías en personas de 1 a 35 años es baja y el riesgo de MS es significativamente más alto que el riesgo de muerte no súbita.

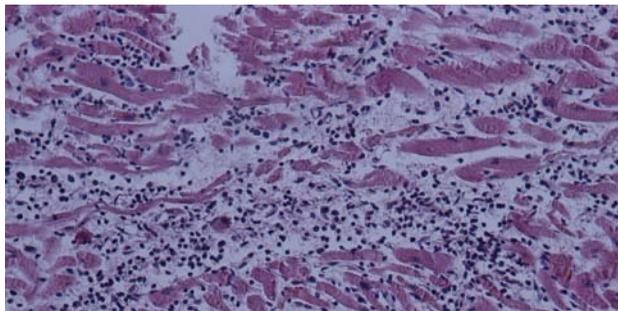
Desde la finalización de dicho trabajo hasta finales de 2007 hemos encontrado otros 9 casos de MS por miocardiopatías. De los 39 casos de MS por miocardiopatías de 1991 a 2007, 30 fueron varones y 9 mujeres, con una media de edad de  $24.8 \pm 8$  años. Los niños de 1 a 14 años solo representaron el 7.6% del total de casos. En orden decreciente, las enfermedades observadas fueron miocarditis, miocardiopatía arritmogénica, miocardiopatía hipertrófica, hipertrofia ventricular izquierda idiopática y miocardiopatía dilatada (Tabla 1). La distribución de las distintas causas en razón del sexo y la edad se refleja en la Tabla 1. Es de destacar que ninguno de los 10 casos de miocardiopatía arritmogénica se dio entre las mujeres. La media de edad más alta se observó en la hipertrofia ventricular izquierda idiopática (30 años  $\pm 5.6$  años), mientras que las más bajas se verificaron en la miocardiopatía dilatada ( $21.2 \pm 10.1$ ) y en la miocarditis ( $22.2 \pm 9.6$ ).

## Miocarditis

La miocarditis es una causa frecuente de MS cardíaca en personas de menos de 35 años, que muestra porcentajes que varían entre el 5% y 25%.<sup>8-12,16</sup> En la serie de Bizkaia,

**TABLA 1.** Causas de muerte súbita por miocardiopatías y distribución por sexo y grupos de edad en Bizkaia, desde 1991 hasta 2007 (n = 39).

Causas	Total	Sexo		Edad (años)		
		Varones	Mujeres	De 1 a 14	De 15 a 24	De 25 a 35
Miocarditis	13	9	4	2	5	6
Miocardiopatía arritmogénica	10	10	0	0	4	6
Miocardiopatía hipertrófica	6	4	2	0	4	2
Hipertrofia ventricular izquierda idiopática	6	4	2	0	1	5
Miocardiopatía dilatada	4	3	1	1	1	2
Total	39	30	9	3	15	21

**FIGURA 1.** Sección histológica del corazón que muestra infiltrado inflamatorio linfocitario con necrosis de miocitos (hematoxilina y eosina, MO 10x).

la miocarditis fue la miocardiopatía más frecuentemente observada (Tabla 1).

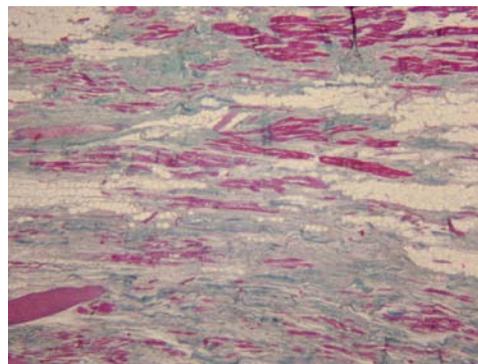
En relación con las características histológicas, 7 de nuestros casos correspondieron a miocarditis aguda (necrosis de miocitos con infiltrado inflamatorio linfocitario); otros 4, a miocarditis subaguda (áreas de necrosis de miocitos con sustitución por tejido conectivo joven y escaso infiltrado linfocitario) (Figura 1), y en los otros 2 casos se observó fibrosis intersticial extensa con arterias coronarias permeables, compatible con secuela de miocarditis. A menudo, el origen de la miocarditis es una infección viral (Coxsackie y otros enterovirus, adenovirus, parvovirus, herpes, VIH y citomegalovirus, entre otros).<sup>15,17</sup> En los casos que evolucionan hacia la MS no es infrecuente la existencia de un cuadro infeccioso viral previo.<sup>18</sup> En relación con los antecedentes clínicos de la presente serie, en 3 de los pacientes se obtuvieron en vida antecedentes de síntomas cardiovasculares y 3 sujetos habían recibido atención médica en los días previos: 2 por una gastroenteritis viral y otro, por un proceso febril gripal.

### **Miocardiopatía arritmogénica (displasia arritmogénica del ventrículo derecho)**

La miocardiopatía arritmogénica es una afección poco frecuente, aunque debido a su escaso conocimiento se

estima que su diagnóstico ha sido probablemente subestimado. Se trata de una miocardiopatía caracterizada por un reemplazo progresivo del miocardio ventricular derecho por tejido fibroadiposo, reemplazo que en su comienzo es regional para luego hacerse global. En su evolución puede comprometer el ventrículo izquierdo.<sup>19</sup>

Sobre la base de nuestra experiencia, en bastantes casos de miocardiopatía arritmogénica existe afección biventricular y también casos con compromiso exclusivo del ventrículo izquierdo.<sup>1,19</sup> En los 10 casos de miocardiopatía arritmogénica se observó afección del ventrículo derecho (n = 4), del ventrículo izquierdo (n = 4) (Figuras 2A, 2B) o de ambos (n = 2).

**FIGURA 2A.** Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo izquierdo con afección subepicárdica de la pared posterior.**FIGURA 2B.** Sección histológica del corazón que muestra reemplazo del miocardio por tejido fibroadiposo (tricromico, MO 10x).

La MS se da principalmente en jóvenes, su presentación en niños es mucho menos frecuente. Todos los casos de la serie de Bizkaia eran varones, con edades comprendidas entre los 18 y 34 años. En el estudio de Aguilera y col.<sup>19</sup> también resultó destacable el gran predominio de casos de varones (95%) comparado con otras series,<sup>20-22</sup> en los que la preponderancia masculina era mucho menos acusada.

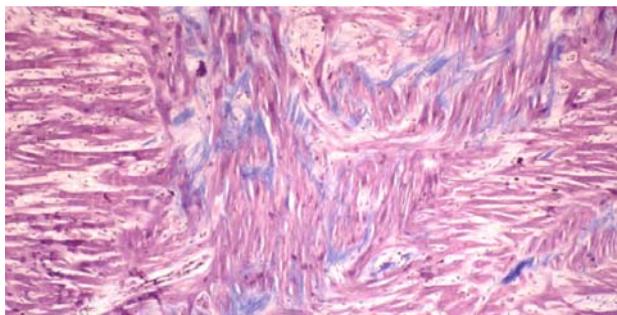
La miocardiopatía arritmogénica puede debutar como MS, como ocurrió en 4 de los casos presentados en este estudio, aunque no es infrecuente la existencia de antecedentes de síntomas cardiovasculares, de anomalías electrocardiográficas o de ambos, pero sin que el diagnóstico de la enfermedad se lograra en vida, lo que observamos en 6 casos.

Al igual que ocurrió en esta serie (7 casos), la MS en la miocardiopatía arritmogénica suele estar desencadenada por el ejercicio físico,<sup>19,20,23</sup> el cual constituye el principal factor de riesgo de MS. En España es la miocardiopatía que más MS provoca asociada con el deporte, ya que es la causante del 16.3% de 61 casos recopilados en el Instituto Nacional de Toxicología.<sup>13</sup> En los jóvenes varones diagnosticados con esta enfermedad debería desaconsejarse la práctica de actividades deportivas de alto nivel.<sup>13</sup>

### Miocardiopatía hipertrófica

La miocardiopatía hipertrófica es una de las principales afecciones relacionadas con la MS, sobre todo en adolescentes y adultos jóvenes, mientras que su incidencia en niños es más baja. Su frecuencia ha sido especialmente alta en series estadounidenses de MS en atletas jóvenes.<sup>8,9</sup> Por el contrario, en Italia y España su porcentaje es mucho más pequeño.<sup>13,24</sup> En la serie de Bizkaia ha representado solo el 15% del total de MS por miocardiopatías. En la mitad de nuestros casos, la enfermedad había sido diagnosticada en vida.

Morfológicamente, se caracteriza por un corazón hipertrófico con una cavidad ventricular izquierda muy reducida. Macroscópicamente se reconocen cuatro tipos de miocardiopatía hipertrófica. En la serie de Bizkaia observamos hipertrofia de la porción anterior del septo (tipo I) en 2 casos; hipertrofia



**FIGURA 3.** Sección histológica del corazón que muestra notoria hipertrofia y desorganización de los miocitos (tricrómico, MO 20x).

de todo el septo (tipo II) en 3 casos e hipertrofia del septo y la pared anterior del ventrículo izquierdo, en 1 (tipo III).<sup>1</sup> Microscópicamente, en todos los casos se apreció notoria hipertrofia y desorganización de los miocitos, displasia de las arterias coronarias intramurales y parches de fibrosis (Figura 3), lesiones diagnósticas de la miocardiopatía hipertrófica.

### Hipertrofia ventricular izquierda idiopática

Se caracteriza por una hipertrofia concéntrica grave del ventrículo izquierdo en ausencia de hipertensión arterial, enfermedad valvular, isquémica o congénita y de los rasgos histopatológicos característicos de la miocardiopatía hipertrófica y de antecedentes familiares de esta enfermedad. Es una de las afecciones que requiere el diagnóstico diferencial con la miocardiopatía hipertrófica. Se ha sugerido que podría ser una variante no familiar de la miocardiopatía hipertrófica o una forma de miocardiopatía hipertrófica sin la expresión morfológica típica o secundaria a hipertensión arterial no diagnosticada. La hipertrofia ventricular izquierda idiopática es clínica y morfológicamente muy similar al corazón del atleta, por lo que es necesario establecer un correcto diagnóstico diferencial entre ambos cuadros, lo cual no siempre es fácil.<sup>1</sup>

En relación con la MS debida a esta enfermedad, es necesario destacar su asociación con la obesidad mórbida,<sup>25</sup> antecedente que fue confirmado en 3 de los 6 casos de la serie de Bizkaia.

### Miocardiopatía dilatada

Se caracteriza por cardiomegalia con dilatación de las cámaras cardíacas y disfunción contráctil progresiva. El grosor de las paredes ventriculares está conservado o disminuido (Figura 4). Puede ser idiopática, familiar, por inflamación miocárdica (miocarditis) o tóxica (en particular, por el alcohol). De las distintas miocardiopatías es la que menos frecuentemente evoluciona hacia la MS; es más habitual que

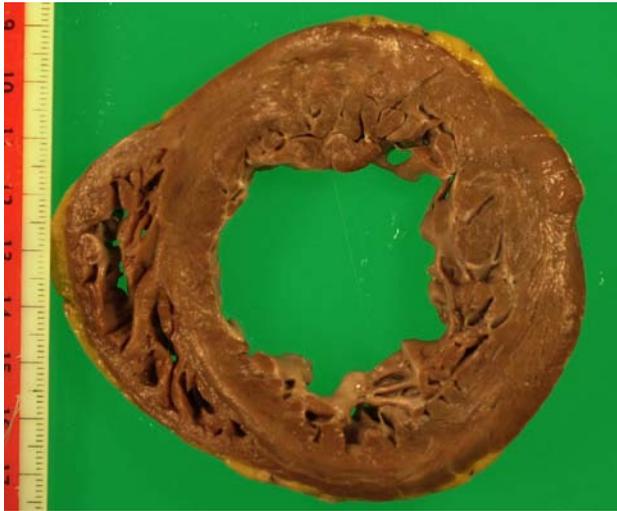


FIGURA 4. Miocardiopatía dilatada.

la muerte se deba a insuficiencia cardíaca congestiva.<sup>1,18</sup> La miocardiopatía dilatada es una de las principales complicaciones cardiovasculares de la obesidad y constituye una de las causas más frecuentes de MS en estos pacientes.<sup>25</sup> Se verificó en 2 de los 4 sujetos de esta serie.

### Recomendaciones y repercusiones clínicas

La prevención de la MS por miocardiopatías en niños y jóvenes es difícil, ya que en un alto porcentaje esta tiene lugar sin que el sujeto haya experimentado síntomas.<sup>1</sup> Sin embargo, en ocasiones existen síntomas cardiovasculares o anomalías electrocardiográficas antes de la muerte, aunque el diagnóstico de la enfermedad no haya podido ser efectuado en vida.<sup>1</sup> En algunos pacientes, la muerte podría haber sido potencialmente evitable mediante el diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado de la enfermedad. Ello parece especialmente interesante en los casos de miocardiopatía arritmogénica y miocarditis. Sin embargo, como nuestra experiencia sugiere, ambas enfermedades son difíciles de diagnosticar en vida.<sup>1</sup> A la vista de la asociación entre obesidad y miocardiopatías, la prevención y el tratamiento de la obesidad podrían ser de interés en la reducción de la mortalidad.

Ante una MS de un niño o un joven se debería realizar una investigación *post mortem* cualificada y detallada de sus causas. Ello permitirá informar adecuadamente a los familiares sobre las causas del fallecimiento. En las enfermedades no hereditarias, la explicación detallada y comprensible de las causas de la muerte puede ayudar a los

progenitores a mitigar el temor de que otro de sus hijos pueda fallecer de la misma manera.

En las enfermedades hereditarias, los familiares (previo consentimiento) deberían ser derivados directamente a un Servicio de Cardiología para ofrecerles una correcta valoración clínica y el asesoramiento genético oportuno. Un diagnóstico y tratamiento preciso puede hacer posible la prevención de la muerte en familiares asintomáticos. En el seguimiento de los niños podría ser interesante repetir el estudio cardiológico al cabo de unos años, cuando entran en la adolescencia o en los primeros años de la juventud, ya que algunas de las miocardiopatías no se manifiestan hasta esa edad.

Muy pocos sistemas de salud contemplan de forma protocolizada los recursos necesarios para la investigación, identificación y prevención de estos casos.<sup>26</sup> En la provincia de Bizkaia se ha puesto en marcha una intervención multidisciplinaria con estas familias. Tras la finalización del estudio de la autopsia, en el Servicio de Patología Forense se efectúa una entrevista médica con los familiares para informarles de las causas de la MS. En el caso de que la enfermedad responsable de la MS pueda ser de base familiar, a los familiares de primer grado se los deriva directamente a la Unidad de Arritmias, donde cardiólogos especializados efectúan una valoración para identificar a las personas en riesgo. El objetivo es ofrecer el diagnóstico y el tratamiento adecuados desde el inicio y así intentar evitar nuevos casos de MS. En 3 de las familias estudiadas en nuestra serie, otros miembros asintomáticos fueron diagnosticados con miocardiopatía arritmogénica.<sup>1</sup> Aunque los estudios genéticos en las miocardiopatías están en constante progreso, en la actualidad todavía hay importantes limitaciones que imposibilitan su uso protocolizado en la práctica médica. No obstante, sería deseable que en un futuro cercano se incluyeran estudios genéticos en el protocolo de autopsia.<sup>1</sup>

► **Los autores no manifiestan conflictos de interés.**

## Bibliografía

- Morentin B, Suárez-Mier MP, Aguilera B, Bodegas AI. Mortalidad por enfermedades del miocardio en niños y jóvenes. Estudio observacional de base poblacional. Rev Esp Cardiol 59:238-246, 2006.
- Morentin B, Aguilera B, Garamendi PM, Suárez-Mier MP. Sudden unexpected non-violent death between 1 and 19 years in north Spain. Arch Dis Child 82:456-461, 2000.
- Molander N. Sudden natural death in later childhood and adolescence. Arch Dis Child 57:572-576, 1982.
- Driscoll DJ, Edwards WD. Sudden unexpected death in children and adolescents. J Am Coll Card 5(Supl):118B-121B, 1985.
- Anderson RE, Hill RB, Broudy DW, Key CR, Pathak AD. A population-based autopsy study of sudden, unexpected deaths from natural causes among persons 5 to 39 years old during a 12-year period. Hum Pathol 25:1332-1340, 1994.
- Shen W, Edwards WD, Hammill SC, Bailey KR, Ballard DJ, Gersh BJ. Sudden unexpected nontraumatic death in 54 young adults: a 30-year population-based study. Am J Cardiol 76:148-152, 1995.
- Morentin B, Suárez-Mier MP, Audicana C, Aguilera B, Garamendi PM, Elexpe X. Incidencia y causas de muerte súbita en menores de 36 años. Med Clin (Barc) 116:281-285, 2001.
- Van Camp SP, Bloor CM, Mueller FO, Cantu RC, Olson HG. Nontraumatic sports death in high school and college athletes. Med Sci Sports Exerc 27:641-647, 1995.
- Maron BJ, Shirani J, Poliac LC, Mathenge R, Roberts WC, Mueller FO. Sudden death in young competitive athletes. Clinical, demographic, and pathological profiles. JAMA 276:199-204, 1996.
- Topaz O, Edwards JE. Pathological features of sudden death in children, adolescents, and young adults. Chest 87:476-482, 1985.
- Steinberger J, Lucas RV, Edwards JE, Titus JL. Causes of sudden unexpected cardiac death in the first two decades of life. Am J Cardiol 77:992-995, 1996.
- Corrado D, Basso C, Poletti A, Angelini A, Valente M, Thiene G. Sudden death in the young. Is acute coronary thrombosis the major precipitating factor? Circulation 90:2315-2323, 1994.
- Suarez-Mier MP, Aguilera B. Causes of sudden death during sports activities in Spain. Rev Esp Cardiol 55:347-358, 2002.
- Hughes SE, McKenna WJ. New insights into the pathology of inherited cardiomyopathy Heart. 91(2):257-264, 2005.
- Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. Circulation 113(14):1807-1816, 2006.
- Burke AP, Farb A, Virmani R, Goodin J, Smialek JE. Sports-related and non-sports-related sudden cardiac death in young adults. Am Heart J 121:568-575, 1991.
- Kühl U, Pauschinger M, Seeborg B, Lassner D, Noutsias M, Poller W. Viral persistence in the myocardium is associated with progressive cardiac dysfunction Circulation 112(13):1965-1970, 2005.
- Liberthson RR. Sudden death from cardiac causes in children and young adults. N Engl J Med 334:1039-1044, 1996.
- Aguilera B, Suarez-Mier MP, Morentin B. Miocardiopatía arritmogénica como causa de muerte súbita en España. Presentación de 21 casos. Res Esp Cardiol 52:656-662, 1999.
- Thiene G, Nava A, Corrado D, Rossi L, Pennelli N. Right ventricular cardiomyopathy and sudden death in young people. N Engl J Med 318:129-133, 1988.
- Corrado D, Basso C, Thiene G, Mc Kenna WJ, Davies MJ, Fontaliran F, et al. Spectrum of clinicopathologic manifestations of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: a multicenter study. JACC 6:1512-1520, 1997.
- Fomes PF, Ratel S, Leconte D. Pathology of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia - An autopsy study of 20 forensic cases. J Forensic Sci 43:777-783, 1998.
- Peters S, Reil GH. Risk factors of cardiac arrest in arrhythmogenic right ventricular dysplasia. Eur Heart J 16:77-80, 1995.
- Corrado D, Thiene G, Nava A, Rossi L, Pennelli N. Sudden death in young competitive athletes: clinicopathologic correlations in 22 cases. Am J Med 89:588-596, 1990.
- Duftou J, Virmani R, Rabin I, Burke A, Farb A, Smialek J. Sudden death as a result of heart disease in morbid obesity. Am Heart J 130:306-313, 1995.
- Tomé MT. Enfermedades del miocardio como causa de muerte súbita en niños y adultos jóvenes: necesidad de reconocimiento y estrategia preventiva. Rev Esp Cardiol 59:197-199, 2006.



### AUTOEVALUACIÓN DEL ARTÍCULO

La muerte súbita es aquella que se produce por causas naturales (no traumáticas), de forma inesperada, en un sujeto en buen estado de salud aparente, no internado en un hospital, en el cual la pérdida de funciones vitales ocurre instantáneamente o en un breve intervalo desde el inicio de los síntomas.

**¿Cuál de estas afirmaciones, con respecto a la muerte súbita, es correcta?**

A, La incidencia en niños, adolescentes y jóvenes es de 25/10 000 habitantes por año; B, En los adultos se presenta con mayor frecuencia en mayores de 80 años; C, En niños menores de un año se relaciona con el síndrome de muerte súbita del lactante; D, En adultos, la causa principal es la taquicardia ventricular aguda; E, Ninguna es correcta.

**Verifique su respuesta en:** [www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/82417](http://www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/82417)



### LISTA DE ABREVIATURAS Y SIGLAS

MS, muerte súbita.



### CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Morentin Campillo B, Suárez-Mier MB, Aguilera B, Bodegas A. Muerte súbita por miocardiopatías primarias en niños y jóvenes. Artículos Originales Pediatría 5:9-14, Sept 2017.

### HOW TO CITE THIS ARTICLE

Morentin Campillo B, Suárez-Mier MB, Aguilera B, Bodegas A. Sudden death due to primary cardiomyopathies in children and young people. Artículos Originales Pediatría 5:9-14, Sept 2017.



### ENVIAR CORRESPONDENCIA A:

Benito Morentin Campillo, Servicio de Patología Forense de Bizkaia, Instituto Vasco de Medicina Legal, Barroeta Aldamar 10, planta -1, E-48001, Bilbao, Bizkaia, España  
morentin.b@aju.ej-gv.es



Consulte en: [www.siicsalud.com](http://www.siicsalud.com)  
Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores

# Importante déficit de hábitos higiénicos en la población infantil

## Important deficit of hygienic habits in the pediatric population

### Francisco José Moreno Martínez

Enfermero, Centro para Personas con Discapacidad El Palmar, Instituto Murciano de Acción Social, El Palmar, España

### María Ruzafa Martínez

Enfermera, licenciada en Antropología Social, Profesora Adjunta, Facultad de Enfermería, Universidad de Murcia, Espinardo, España

### Carmen Isabel Gómez García

Enfermera, licenciada en Antropología Social, Profesora Adjunta, Facultad de Enfermería, Universidad de Murcia, Espinardo, España

### Ana María Hernández Susarte

Enfermera, diplomada universitaria en Fisioterapia, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar, España

### Antonio Jesús Ramos Morcillo

Enfermero, Profesor Asociado, Facultad de Enfermería, Universidad de Murcia, Espinardo, España

### ABSTRACT

*Personal hygiene is one of the cornerstones of public health. However there is little consensus or a lack of knowledge towards correct hygienic practices. The objectives of the study were to describe the knowledge and the mouth, hair and hand hygiene habits in childhood showed at international scientific literature, and to determine the social and public health effects of the poor personal hygiene on the child population. Papers published from 1992 to 2012 in spanish and english and indexed in the Medline/PubMed, SciELO, Scopus and Lilacs were searched. We excluded focused articles exclusively on clinical practice, technical recommendations or hygiene educational interventions in childhood. 1124 documents were found and 29 studies were suitable for analysis. The data show an important lack of hygiene habits among children, fomented by low social perception, social stigma, and the lack of involvement of health professionals in education and research. Many diseases associated with inadequate hygiene are located between the most prevalent in childhood. The consequences of the poor hygiene in these areas: health (many diseases are among the most prevalent in childhood), social exclusion, psychological and scholars. It should generate increased scientific knowledge in this field, developing educational strategies oriented towards the application of current recommendations and behavioral modification in cases of poor hygiene, promoting healthy hygiene habits in childhood.*

**Key words:** personal hygiene, child care, mouth, hair, hands

### RESUMEN

La higiene corporal supone uno de los pilares de la salud pública. No obstante, existe poco consenso o simplemente desconocimiento hacia las prácticas higiénicas cotidianas correctas. Los objetivos del estudio fueron describir los conocimientos y hábitos en la higiene cotidiana infantil de la boca, el cabello y las manos, detallados en la bibliografía científica internacional, y determinar las consecuencias sociosanitarias del déficit higiénico en la población infantil. Se revisaron las bases de datos Medline/PubMed, SciELO, Scopus y Lilacs desde enero de 1992 hasta mayo de 2012 en idiomas castellano e inglés. Se excluyeron los artículos enfocados exclusivamente a la práctica clínico-asistencial, a recomendaciones técnicas o intervenciones educativas en higiene infantil cotidiana. Se hallaron 1124 documentos, de los que fueron adecuados para su análisis 29 estudios. Se pone de manifiesto un déficit importante de hábitos higiénicos entre la población infantil, fomentados por la baja percepción social, los estigmas sociales y la poca implicación de los profesionales de la salud en su educación e investigación. Entre las consecuencias de la inadecuada higiene infantil en estas áreas encontramos: sanitarias (numerosas enfermedades situadas entre las de mayor prevalencia en la infancia), rechazo social, psicológicas y escolares. Se debería generar mayor conocimiento científico en este ámbito y desarrollar estrategias educativas orientadas a la aplicación de las recomendaciones actuales y a la modificación conductual en los casos de higiene infantil cotidiana deficitaria, fomentando, por tanto, hábitos higiénicos saludables en la infancia.

**Palabras clave:** higiene personal, cuidado del niño, boca, cabello, manos

## Introducción

La infancia, como grupo social, se caracteriza por una especial vulnerabilidad; los padres o tutores legales son quienes deben vigilar el estado de salud de sus hijos, procurarles la atención sanitaria debida y atender, en general, todas las

necesidades físicas y de salud. Los padres desempeñan igualmente un papel muy importante a la hora de instaurar enseñanzas en cuanto a higiene personal, pues la influencia que ejercen en sus hijos a estas edades "aún está por encima de la que

ejercerán posteriormente la sociedad y su entorno".<sup>1</sup> La infancia es, además, la etapa de mayor facilidad para la instauración de hábitos que perduren en la vida adulta. En el marco familiar, la higiene está dirigida a asegurar y mantener la salud dentro del grupo doméstico.<sup>2</sup>

La desatención de la higiene personal predispone, a nivel sanitario de la comunidad, a múltiples enfermedades, fundamentalmente infecciosas, inflamatorias y parasitarias, que pueden conllevar importantes consecuencias para la salud e incluso la muerte en los casos más extremos. A nivel del déficit higiénico de la boca y del cabello, encontramos enfermedades que están entre las de mayor prevalencia entre la población infantil, como la caries dental,<sup>3-5</sup> la gingivitis<sup>6</sup> y la pediculosis.<sup>7,8</sup> En el caso de la higiene de manos, su déficit higiénico supone incluso un problema de salud pública mundial por los millones de muertes que ocasionan las enfermedades diarreicas que acarrea.

Además de las repercusiones estrictamente sanitarias, la desatención de la higiene personal en la infancia conlleva consecuencias psicológicas, de rechazo social,<sup>9</sup> escolares y deterioro de la calidad de vida.<sup>9,10</sup>

Los profesionales de la salud tienen una importante interacción con la población y, por lo tanto, desempeñan un papel primordial en la educación en higiene personal, fundamentalmente desde la atención a la comunidad. Sin embargo, existen importantes aspectos sobre las recomendaciones de las prácticas higiénicas cotidianas en la infancia sobre los que hay poco consenso o simplemente desconocimiento.

Por todo ello, la presente revisión tiene como objetivos: describir los conocimientos y hábitos en la higiene infantil cotidiana (HIC) de la boca, el cabello y las manos, detallados en la bibliografía científica internacional, y determinar las consecuencias sociosanitarias del déficit higiénico en la población infantil.

## Metodología

Se realizó una revisión integradora rigurosa de la bibliografía científica con las siguientes etapas: identificación de la hipótesis, objetivos

de la revisión y establecimiento de criterios de inclusión y exclusión de artículos; etapa de búsqueda exhaustiva de bibliografía; evaluación de la calidad de las fuentes primarias; análisis de los resultados y presentación de los resultados principales.<sup>11</sup>

Las preguntas orientadoras adoptadas fueron: ¿cuáles son los conocimientos y hábitos en higiene cotidiana de la boca, el cabello y las manos que tiene la población infantil?, ¿cuáles son las repercusiones sociales y sanitarias de su déficit higiénico?

Para la selección de los artículos nos servimos de las siguientes bases de datos: Medline/PubMed, SciELO, Scopus y Lilacs. Los criterios de inclusión fueron publicaciones comprendidas entre enero de 1992 y abril de 2012, en inglés o en castellano, estar disponible electrónicamente y presentar el trabajo de investigación completo. Se excluyeron los artículos enfocados exclusivamente a la práctica clínico-asistencial, a recomendaciones técnicas o intervenciones educativas en HIC o cuyos resultados no fueran de interés por alejarse de los objetivos planteados.

La búsqueda fue realizada en junio de 2012. La búsqueda de bibliografía se levó a cabo mediante el siguiente proceso: en primer lugar, el establecimiento de las palabras clave: "higiene personal" y "cuidado del niño" y "boca" o "cabello" o "manos"; en segundo término, la selección de los documentos considerados de interés, mediante lectura del título y resumen; en tercer lugar, las publicaciones dudosas fueron evaluadas al menos por 2 miembros distintos del equipo; cuarto, la lectura del texto completo de los artículos, extrayendo los resultados que respondían a los objetivos del estudio; en quinto término, la discusión de los resultados; en sexto lugar, la presentación de los resultados y, por último, la presentación y divulgación de la revisión.

Se hallaron en total 1124 documentos: 279 en la base de datos Medline/PubMed, 10 en la base de referencias SciELO, 556 en Scopus y 279 en la base de datos Lilacs. Tras la lectura del resumen de la muestra inicial, y siguiendo nuestros criterios de inclusión y exclusión, fueron seleccionados 29 trabajos para realizar el análisis final.

## Resultados

De los 29 artículos finalmente seleccionados para la revisión, 15 hacen referencia a la higiene bucal, 8 a la higiene del cabello, 4 a la higiene de manos y 2 artículos hacen referencia a las tres áreas.

Según la base de datos utilizada para la búsqueda, se obtuvo mayor número de documentos en Medline/PubMed (n = 20), seguido de las bases de datos Scopus (n = 5), Lilacs (n = 2) y SciELO (n = 2). El año de publicación con mayor número de estudios fue 2009 (n = 7), seguido de 2008

**TABLA 1.** Distribución de referencias bibliográficas referentes a la higiene infantil cotidiana de la boca, el cabello y las manos.

	Autores	Base de datos	Año	HIC
1.	Moreno C <sup>8</sup>	Medline/PubMed	2011	C
2.	Sim S, Lee WJ, Yu JR, y col. <sup>16</sup>	Medline/PubMed	2011	C
3.	Curtis VA, Danquah LO, Aunger RV <sup>24</sup>	Medline/PubMed	2009	M
4.	Hallas D, Shelley D <sup>23</sup>	Medline/PubMed	2009	B
5.	Mouradian WE, Slayton RL, Maas WR, y col. <sup>4</sup>	Medline/PubMed	2009	B
6.	Satcher D <sup>22</sup>	Medline/PubMed	2009	B
7.	Sidotí E, Bonura F, Paolini G, Tringali G <sup>25</sup>	Medline/PubMed	2009	C
8.	Szilagyi P <sup>5</sup>	Medline/PubMed	2009	B
9.	Tinanoff N, Reisine, S <sup>10</sup>	Medline/PubMed	2009	B
10.	Al-Maktari MT <sup>17</sup>	Medline/PubMed	2008	C
11.	Ejemot-Nwadiaro RI, Ehiri JE, Meremikwu MM, Critchley JA <sup>19</sup>	Medline/PubMed	2008	M
12.	Esteve E <sup>14</sup>	Scopus	2008	B
13.	Rebollo N, López-Barcenas AP, Arenas R <sup>15</sup>	Medline/PubMed	2008	C
14.	Ríos S, Fernández JA, Rivas F, Sáenz ML, Moncada L <sup>19</sup>	Medline/PubMed	2008	C
15.	Varela PI, Graña MA, Varela A <sup>1</sup>	Medline/PubMed	2008	B
16.	Bosh A <sup>28</sup>	Scopus	2007	B
17.	Ciftci I, Karaca S, Dogru O, Cetinkaya Z, Kulac M <sup>7</sup>	Medline/PubMed	2006	C
18.	Gómez-Ayala AE <sup>12</sup>	Scopus	2006	B
19.	Más MC, Rodríguez G, Rabesa Y <sup>6</sup>	Lilacs	2006	B
20.	Caldés S, Cea N, Crespo P, y col. <sup>3</sup>	SciELO	2005	B
21.	Casals-Peidro E <sup>29</sup>	SciELO	2005	B
22.	Jumaa PA <sup>18</sup>	Medline/PubMed	2005	M
23.	Luby SP, Agboatwalla M, Feikin DR, y col. <sup>21</sup>	Medline/PubMed	2005	M
24.	Túñez F, Fernández JA, Machín AJ <sup>27</sup>	Medline/PubMed	2005	B
25.	Calderón-Arguedas O, Solano ME, Sánchez C <sup>26</sup>	Lilacs	2003	C
26.	Arteagoitia-Calvo I, Díez-García MA <sup>13</sup>	Scopus	2002	B
27.	Lafuente PJ, Gómez FJ, Aguirre B, Zabala J, Irurzun E, Gorritxo B <sup>30</sup>	Scopus	2002	B
28.	Martín V, Molina MR, Fernández J, Moreno AM, Lucas JC <sup>31</sup>	Medline/PubMed	1996	B, M, C
29.	Sánchez A, Barco V, Castillo P, Sánchez V, Cánovas J, Marset P <sup>32</sup>	Medline/PubMed	1992	B, M, C

HIC, higiene infantil cotidiana; B, boca; C, cabello; M, manos.

(n = 6) y 2005 (n = 5). El resto de los años estudiados presenta frecuencias inferiores.

En los 29 estudios analizados participaron en total 99 autores. De estos, 15 publicaron sobre HIC de manos, 43 sobre HIC de higiene bucal, 31 sobre HIC del cabello y 11 autores publicaron un artículo que estudió las tres áreas contempladas. Los artículos obtenidos se presentan en la Tabla 1. Se identifican los autores, las bases de datos de donde han sido obtenidos, el año de publicación y el área de HIC que estudiaron.

A continuación se muestran los datos de mayor relevancia en respuesta a los objetivos planteados. En primer lugar, se presentan los principales problemas de salud pública en la infancia asociados con la desatención en la higiene, los problemas sociales derivados y, finalmente, los conocimientos y hábitos en HIC de la boca, el cabello y las manos, detectados en la presente revisión.

## Repercusiones sanitarias del déficit en HIC

Las consecuencias sanitarias o para la salud pública de prácticas inadecuadas en HIC bucal destacan la caries y la enfermedad periodontal como las enfermedades bucales de mayor prevalencia, cuyo factor etiológico principal es la placa dental.<sup>12,13</sup> Incluso diversos estudios coinciden en que la caries dental en la infancia llega a catalogarse como la enfermedad crónica infecciosa pediátrica más común.<sup>3-5</sup> La prevalencia de la caries dental puede llegar a afectar, en términos generales, al 80% de la población infantil,<sup>12</sup> y hasta a un 60.7% de los jóvenes de 15 años.<sup>14</sup> Pero las consecuencias para la salud son mayores, ya que las caries graves pueden generar odontalgia grave, que provoca insomnio o problemas para comer,<sup>10</sup> puede llegar a producir una infección sistémica e, incluso, la muerte, debido a abscesos de origen dental.<sup>4</sup> Un estudio reciente mostró cifras alarmantes de gingivitis en la población escolar, de hasta un 80%, asociadas con la higiene bucal deficitaria.<sup>6</sup> En cuanto a las repercusiones sanitarias del déficit en HIC del cabello, queda patente que la higiene insuficiente del cabello y el cuero cabelludo es un factor de riesgo para la aparición de distintas enfermedades. Las más comunes son las dermatomicosis, destacando la tiña de la cabeza o *tinea capitis*, por su elevada frecuencia en niños,<sup>15</sup> y las ectoparasitosis; la pediculosis (*P. humanus var capitis*) es la más habitual.<sup>7,8</sup> La investigación sobre la relación entre pediculosis y la HIC del cabello muestra una asociación negativa entre este problema de salud y la frecuencia del lavado de la cabeza.<sup>9,16,17</sup> También destaca el aumento del riesgo de pediculosis con factores como compartir utensilios de aseo (razón de prevalencia [RP]: 1.31; intervalo de confianza del 95% [IC 95%]: 0.38 a 4.46), tener una longitud del cabello mayor de 11.5 cm (RP: 2.0; IC 95%: 0.82 a 4.8) y convivir con más de 5 personas en la misma casa (RP: 2.04; IC 95%: 0.8 a 5.06).<sup>9</sup> Con relación a la higiene de manos, está considerada "la medida más eficaz para interrumpir la transmisión de microorganismos que causan infección".<sup>18</sup> No

higienizar las manos correctamente, sobre todo después de defecar o tocar heces y antes de manipular alimentos, supone un factor de riesgo para la aparición de diarrea,<sup>19</sup> lo que implica un problema grave de salud pública mundial que llega a causar más de 2.2 millones de muertes al año, según la Organización Mundial de la Salud.<sup>20</sup> El efecto del lavado de manos con jabón en la incidencia de diarrea e infecciones respiratorias agudas fue investigado mediante ensayos controlados y aleatorizados en 36 barrios de una ciudad en Pakistán. Entre los hallazgos se destaca que los niños que recibieron el estímulo del lavado de manos con jabón común tenían, en relación con los niños de los barrios de control, más de un 50% menos incidencia de tos o disnea y de congestión o catarro; los menores de 5 años tenían un 50% de incidencia más baja de neumonía y los menores de 15 años, un 53% menos incidencia de diarrea.<sup>21</sup>

### **Repercusiones sociales de la HIC inadecuada**

Es escasa la documentación encontrada que analice los aspectos sociales relacionados con la higiene cotidiana. Sin embargo, el estudio de Satcher destaca la relación entre el ambiente físico y el social en el que se desarrolla el niño, considerándolo un factor determinante en su comportamiento saludable.<sup>22</sup> En este sentido, algunos estudios de los EE.UU. afirmaron que los niños pobres y pertenecientes a minorías llegan a tener una tasa de caries casi 3 veces mayor, en comparación con aquellos con ingresos elevados, en parte porque los niños de familias con bajos ingresos tienen un índice menor de acceso al cuidado dental.<sup>5,23</sup> La información coincidente apoya una fuerte asociación entre los ingresos familiares y la incidencia de caries. Los niños "de familias de bajos ingresos tienen una mayor probabilidad de padecer caries".<sup>10</sup> Uno de los estudios que trata esta cuestión desde la HIC bucal revela que las caries graves tienen un impacto sustancial sobre la calidad de vida de los niños, se identifican problemas lúdicos, de irritabilidad e informes negativos de la escuela.<sup>10</sup>

La importancia del proceso de socialización en la higiene cotidiana también se señala en una revisión sobre investigaciones formativas en el lavado de manos con jabón, llevada a cabo en 11 países, que concluyó que el lavado de manos, incluso en momentos clave como después de ir al inodoro, es un acto infrecuente; consecuentemente, la baja percepción social de su importancia no favorece su práctica.<sup>24</sup> En cuanto a la HIC del cabello y sus implicaciones sociales, son varios los estudios que identifican a la pediculosis como estigma social, por el hecho de que las personas lo asocian con malas condiciones higiénicas.<sup>9,16,25,26</sup> Esto supone que la infestación no se notifique por temor a ser discriminado y, por lo tanto, dificulta su control.<sup>9</sup>

### **Conocimientos y hábitos de la población infantil en la higiene cotidiana de la boca, el cabello y las manos**

Los hábitos en HIC bucal se reflejan de forma gráfica en un estudio realizado con niños en edad escolar de entre 9 y 16 años en un área rural de España, donde a pesar de que los padres han enseñado a lavarse los dientes al 90.7% de los menores encuestados, se observa que "tan solo una mínima parte de la población escolar tiene hábitos globalmente correctos".<sup>27</sup> Esto se debe a que "la higiene oral es compleja y engloba distintos tipos de autocuidados básicos y generales y otros específicos personales".<sup>28</sup>

En otro de los estudios se determinó el nivel de conocimientos sobre HIC bucal en 60 niños en edad escolar de 6 a 8 años de un municipio de Cuba. El estudio constató que solo el 10% de los menores se cepillaban los dientes correctamente. Según los autores, el cepillado dental deficiente de los niños está asociado con la poca educación en salud bucal, así como con la falta de motivación existente hacia las prácticas de higiene bucal.<sup>6</sup>

La frecuencia diaria de cepillado dental se contempla en un estudio llevado a cabo con 60 menores en edad escolar de 12 años, que reveló que el 65% de los encuestados se cepillaba los dientes dos veces al día, un 21.7% se cepillaba tres veces o más al día y tan solo un 13.3% lo hacía una vez al día.<sup>3</sup> En un estudio realizado en España, el cepillado lingual solo se producía en un 21.9% de los menores escolarizados.<sup>27</sup> Por último, en relación con la frecuencia de cambio de cepillo y el uso de seda dental y colutorios bucales, un estudio mostró que solo una quinta parte de los menores estudiados reemplazaba el cepillo en el momento idóneo de 3 meses. Además, el uso de colutorios bucales, sin prescripción facultativa, es escasa: únicamente el 4.8% de la población estudiada lo utilizaba a diario y un 88.1% no los había utilizado nunca. En cuanto a la higiene interproximal, solo entre un 3.3% y un 5% hacía uso regular de la seda.<sup>29,30</sup>

En cuanto al estudio de los hábitos de HIC del cabello, una investigación descriptiva realizada con estudiantes de 13 y 16 años obtuvo que la periodicidad habitual de lavado del cabello es cada 3 días en el 72.63% de los estudiantes de 13 años y del 65% en los de 16 años.<sup>31</sup>

En relación con el estudio del hábito higiénico cotidiano de manos, una revisión sobre investigaciones formativas en el lavado de manos con jabón realizada en 11 países concluyó que la motivación principal para el lavado de manos es sentir repugnancia, que es más común al tocar heces, pescado, orina, líquidos corporales o material putrefacto.<sup>24</sup> Según un trabajo descriptivo sobre los hábitos de higiene personal llevado a cabo con estudiantes de 13 y 16 años, el 10.2% (13 años) y 15.75% (16 años) no se lava las manos antes de cada comida y el 30.9% y 18.5%, respectivamente, no lo hacen después de ir al baño.<sup>31</sup>

Respecto de los hábitos en HIC según la edad de los menores, se observa una mejoría en los hábitos al incrementarse la edad, tanto en la HIC bucal,<sup>31,32</sup> como en la HIC del cabello.<sup>32</sup> En el estudio de la relación entre hábitos en HIC y el sexo de los menores se observó que en HIC bucal los varones tienen hábitos más deficientes que las niñas ( $p < 0.001$ ).<sup>31</sup> Además, las niñas se cepillan los dientes tras cada comida con mayor frecuencia ( $p < 0.01$ ) y se lavan en más ocasiones las manos después de ir al baño ( $p < 0.01$ ). Sin embargo, respecto del hábito de lavado de pelo no se encontraron diferencias significativas entre sexos. También se ha hallado una asociación positiva en el cepillado dental en niños que crecen en zonas urbanas, en comparación con los criados en zonas rurales ( $p < 0.01$ ).<sup>32</sup>

## Discusión

A pesar de que la higiene supone para las profesiones de la salud un área esencial en el trabajo en la comunidad, y de ser considerada una necesidad básica para mantener la salud de las personas, este estudio demostró una escasa producción científica en la investigación en HIC bucodental, de cabello y manos. En general, el concepto de higiene es un término que ha sido deslustrado en el último siglo,<sup>33</sup> y esto puede haberse visto reflejado en los resultados de nuestro estudio.

El haber sumado al concepto de higiene el componente de cotidianeidad, supone apartarnos del ámbito clínico y estudiar la parcela comunitaria de las profesiones de la salud, contemplando la HIC como medio para la promoción de la salud y prevención de la enfermedad en los niños. Sin embargo, la correcta utilización de este proceso por el sector de la salud sigue siendo muy discutida. Los profesionales sanitarios siguen atendiendo prioritariamente problemas de salud antes que prestar una atención integral, lo que implicaría educar en salud.<sup>34</sup>

Las repercusiones de una HIC deficitaria no solo se contemplan como relevantes en el plano sanitario, sino que en estrecha relación con este también se ponen de manifiesto importantes consecuencias en las áreas psicológica, social y escolar. Algunos estudios destacan el rechazo social ante el déficit higiénico,<sup>9</sup> situación que guarda relación con otros hallazgos que hablan del déficit higiénico como estigma social.<sup>16,25,26</sup> Sin embargo, estas afirmaciones son contrapuestas a otros datos que señalan la baja percepción social de ciertas conductas poco higiénicas, como el acto infrecuente del lavado de manos, incluso en situaciones básicas como después de utilizar el baño.<sup>24</sup> En cuanto a los conocimientos y los hábitos de los niños en la higiene cotidiana, los datos existentes muestran una baja prevalencia en hábitos correctos en HIC bucal, del cabello y las manos. Consideramos fundamental la investigación en este ámbito, de forma que permita hacer un diagnóstico más exhaustivo del aprendizaje de los niños en esta materia y de los factores asociados.

## Consideraciones finales

A partir de los trabajos analizados destacamos que, a pesar de la relevancia en el ámbito de la salud pública de la HIC bucal, del cabello y las manos, se percibe una importante falta de hábitos correctos entre la población infantil en esta materia.

La revisión de la bibliografía llevada a cabo mostró la necesidad de fomentar la investigación en HIC, fundamentalmente por parte de los profesionales de la salud que trabajan en el ámbito comunitario y de la salud pública, ya que es parte integrante de los pilares básicos de los cuidados de la salud. Se debería generar mayor conocimiento científico en este ámbito, desarrollando estrategias educativas orientadas a la aplicación de las recomendaciones actuales y a la modificación conductual en los casos de HIC deficitaria, fomentando por tanto hábitos higiénicos saludables en la infancia. Igualmente, consideramos de interés estudiar los conocimientos y hábitos en HIC en familias socialmente desestructuradas y con

desigualdades sociales, para averiguar de qué modo influye el estado higiénico personal en la socialización de los niños.

Como apreciación final, detectamos escasos estudios que relacionen al menos dos de las áreas estudiadas en higiene. En su gran

mayoría se centran solo en un área y son pocos los estudios que analicen el conjunto de conocimientos y prácticas higiénicas que los menores llevan a cabo en su ámbito cotidiano; de este modo, la HIC se entiende como acopio de conocimientos y hábitos higiénicos adquiridos en la infancia que repercutirá en su salud de adultos.

► *Los autores no manifiestan conflictos de interés.*

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2017  
www.siicsalud.com

## Bibliografía

- Varela-Centelles PI, Graña-Iglesias MA, Varela-Centelles A. El cepillado de dientes: cómo potenciar habilidades en los niños. *Rev ROL Enferm* 31(2):103-106, 2008.
- Martorell MA, Comelles JM, Bernal, M. Antropología y enfermería. Tarragona: Publicacions URV 18, 2010.
- Caldés-Ruisánchez S, Cea-Sánchez N, Crespo-Aliseda P, et al. ¿Una intervención educativa en niños de doce años de Madrid modifica sus conocimientos y hábitos de higiene bucodental? *Av Odontostomatol* 21(3):149-157, 2005.
- Mouradian WE, Slayton RL, Maas WR et al. Progress in children's oral Elath since the surgeon general's report on oral Elath. *Academic Pediatrics* 9(6):374-379, 2009.
- Szilagyí P. Oral health in children: a pediatric Elath priority. *Acad Pediatr* 9:372-373, 2009.
- Más-Sarabia MC, Rodríguez-Gutiérrez G, Rabesa-Olazábal Y. Factores de riesgo en las periodoncias de escolares. *Rev AMC* 10(5), 2006.
- Ciftci I, Karaca S, Dogru O, Cetinkaya Z, Kulac M. Prevalence of pediculosis and scabies in preschool nursery children of Afyon, Turkey. *Korean J Parasitol* 44(1):95-98, 2006.
- Moreno C. Ectoparasitosis de importancia en Chile. *Epidemiología y terapia*. *Rev Chil Infect* 28(5):435-439, 2011.
- Ríos-Milena S, Fernández JA, Rivas F, Sáenz ML, Moncada LI. Prevalencia y factores asociados a la pediculosis en niños de un jardín infantil de Bogotá. *Rev Biomed* 28:245-251, 2008.
- Tinanoff N, Reisine S. Update on early childhood caries since the surgeon general's report. *Acad Pediatr* 9(6):396-403, 2009.
- Whittemore R, Knaff K. The integrative review: updated methodology. *J Adv Nurs* 52(5):546-553, 2005.
- Gómez-Ayala AE. Higiene bucodental. *Novedades. Farmacia Profesional* 20(11):38-43, 2006.
- Arteagoitia-Calvo I, Díez-García MA. Cepillos y accesorios. *Limpieza bucal. Farmacia Profesional* 16(5):65-71, 2002.
- Esteve-Espinosa E. Higiene bucodental. *Prevención de la caries y la enfermedad periodontal. Offarm* 27(7):46-51, 2008.
- Rebollo N, López-Barcenas AP, Arenas R. Tiña de la cabeza. *Actas Dermosifiliogr* 99:91-100, 2008.



### LISTA DE ABREVIATURAS Y SIGLAS

HIC, higiene infantil cotidiana; IC 95%, intervalo de confianza del 95%; RP, razón de prevalencia.



### CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Moreno Martínez FJ, Ruzafa Martínez M, Gómez García CI, Hernández Susarte AM, Ramos Morcillo AJ. Importante déficit de hábitos higiénicos en la población infantil. *Artículos Originales Pediatría* 5:15-20, Sept 2017.

### HOW TO CITE THIS ARTICLE

Moreno Martínez FJ, Ruzafa Martínez M, Gómez García CI, Hernández Susarte AM, Ramos Morcillo AJ. Important deficit of hygienic habits in the pediatric population. *Artículos Originales Pediatría* 5:15-20, Sept 2017.



### AUTOEVALUACIÓN DEL ARTÍCULO

La higiene cotidiana en la población pediátrica es un factor relevante en términos de la salud pública.

**Indique cuál de las siguientes afirmaciones es correcta, en relación con la higiene infantil.**

A, Existe alta prevalencia de hábitos correctos en higiene infantil de boca, cabello y manos; B, La higiene de manos no influye en la incidencia de diarrea; C, El control de la pediculosis se dificulta por considerarse un estigma social; D, Los niños se cepillan los dientes con mayor frecuencia que las niñas; E, Todas las respuestas anteriores son falsas.

**Verifique su respuesta en:** [www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/137920](http://www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/137920)



### ENVIAR CORRESPONDENCIA A:

F. J. Moreno-Martínez, Instituto Murciano de Acción Social, 30012, Patiño, España  
[frandocfisis@hotmail.com](mailto:frandocfisis@hotmail.com)



Consulte en: [www.siicsalud.com](http://www.siicsalud.com)  
Bibliografía completa, especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores.

**Investigación+Documentación S.A.**  
Edificio Calmer, Avda. Belgrano 430  
(C1092AAR),  
Buenos Aires, Argentina  
Tel.: +54 11 4342 4901  
[i+d@siicsalud.com](mailto:i+d@siicsalud.com)  
[www.siic.info](http://www.siic.info)

Los textos de este trabajo han sido seleccionados de la base de datos **SIIC Data Bases** por el laboratorio Química Montpellier S.A. Los artículos originales fueron elaborados objetivamente por el Comité de Redacción Científica de la Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC). Los médicos redactores no emiten opiniones o comentarios sobre los artículos que escriben. El contenido de esta publicación refleja las opiniones, las conclusiones o los hallazgos propios de los autores, los cuales no son necesariamente los de Química Montpellier S.A. ni de SIIC, por lo que Química Montpellier S.A. no asume ninguna responsabilidad derivada de éstos. Artículos Originales Pediatría, Registro Nacional de la Propiedad Intelectual en trámite. Hecho el depósito que establece la ley 11723.