



## El Rincón del Residente

**Coordinadores:** M. García Boyano\*,  
I. Noriega Echevarría\*\*, E. Pérez Costa\*,  
D. Rodríguez Álvarez\*

\*Residentes de Pediatría del Hospital  
Universitario Infantil La Paz. Madrid.

\*\*Residente de Pediatría del Hospital  
Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid



*El Rincón del Residente es una apuesta arriesgada de Pediatría Integral. No hemos querido hacer una sección por residentes para residentes. Yendo más allá, hemos querido hacer una sección por residentes para todo aquel que pueda estar interesado. Tiene la intención de ser un espacio para publicaciones hechas por residentes sobre casos e imágenes clínicas entre otras.  
¡Envíanos tu caso! Normas de publicación en [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org)*

## Imagen en Pediatría Clínica. Haz tu diagnóstico



imagen clínica interactiva  
[www.pediatriaintegral.es](http://www.pediatriaintegral.es)

### Genitales ambiguos en recién nacido

M. García Gozalo\*, M. Furones García\*,  
E. Lara Orejas\*\*

\*Residente de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Cristina.

\*\*Adjunta de Pediatría. Servicio de Endocrinología.  
Hospital Universitario Infanta Cristina.

#### Historia clínica

Recién nacido a término, con embarazo controlado de curso normal. Edad gestacional (EG) de 40 semanas. Apgar 9/10. Al nacimiento, presenta hipoglucemia precoz asintomática resuelta. Antropología al nacimiento: peso: 4.480 g (p>90; +3,2 SDS para EG), longitud: 54 cm (p>90; +2,5 SDS para EG) y perímetro cefálico: 34 cm (P25-50; -0,37 SDS para EG). La exploración física es normal salvo los genitales, que presentan hipertrofia de clítoris, meato uretral en base y labios mayores que sugieren escroto hipoplásico, en los que no se palpan masas (estadio II de Prader) (Figs. 1 y 2).



Figura 1.



Figura 2.

- Pruebas complementarias:
  - Análítica a los 3 días de vida: hemograma y bioquímica normales, con sodio de 144 mmol/L y potasio de 5,1 mmol/L; testosterona >15 ng/ml (1.7-3.8); 17-OH-progesterona: 417,6 ng/ml (3,30 - 10,94) ; Cortisol: 9 mcg/dl (1.95-29.51) ; DHEAS <15 mcg/ml (6 - 160); Androstenediona: 4,4 ng/ml (0,9 - 5.3) ; y ACTH: 653 pg/ml (9.4-158.4).
  - Ecografía abdominal: llama la atención que, a pesar de no existir una clara hipertrofia cortical, ambas suprarrenales están aumentadas de tamaño, sin presencia de nódulos ni masas. No se logra identificar ovarios y no se identifican imágenes sugestivas de testículos en cavidad abdominal. Se observa cavidad uterina con ratio cuerpo/cérvix normal para la edad.
  - Cariotipo 46, XX.

¿Cuál es el diagnóstico?

- a. Deficiencia de aromatas placentaria.
- b. Disgenesia gonadal.
- c. Deficiencia de 5 alfa reductasa.
- d. Hijo de madre con hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) no tratada.
- e. HSC por deficiencia de 21 hidroxilasa.



## Questionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en “on line” a través de la web: [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org) y [www.pediatriaintegral.es](http://www.pediatriaintegral.es).

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario “on-line”.

## Respuesta correcta

- a. Incorrecta. La *deficiencia de aromatas* placentaria resulta de una acumulación de andrógenos placentarios y una producción deficiente de estrógenos, que puede virilizar tanto a la madre como al feto 46, XX<sup>(1)</sup>. En este caso, el producto en exceso serán los andrógenos adrenales que no se metabolizan a estrógenos por falta de aromatas placentaria. En este caso no existiría una elevación tan marcada de la 17-OH progesterona.
- b. Incorrecta. En la *disgenesia gonadal* en niñas 46, XX, el defecto en la producción de hormonas femeninas no altera el desarrollo genital, por lo tanto, no habrá genitales ambiguos, sino un fenotipo femenino normal con hipogonadismo hipergonadotropo que se traduce en la pubertad con un retraso/ausencia de inicio del desarrollo puberal y amenorrea.
- c. Incorrecta. La *deficiencia de 5 alfa reductasa* impide la conversión de testosterona en dihidrotestosterona (DHT)<sup>(2)</sup>, responsable de la virilización de los genitales externos. En los recién nacidos con cariotipo 46, XY, se pondrá de manifiesto al nacimiento con una ambigüedad genital por virilización variable, pero incompleta; por el contrario, en los RN con cariotipo 46, XX, el fenotipo será femenino normal.
- d. Incorrecta. En la *hiperplasia suprarrenal materna no tratada* en raras ocasiones puede provocar una virilización en el feto femenino salvo que sufra la misma enfermedad. Además las mujeres con HSC clásicas no tratada suelen ser infértiles.
- e. **Correcta.** La *hiperplasia suprarrenal congénita* es un grupo de desórdenes de herencia autosómica recesiva que se producen por una alteración a nivel de la esteroidogénesis suprarrenal. Existen cuatro deficiencias enzimáticas que provocan virilización del feto femenino 46, XX. La más frecuente es la mutación en el gen de la enzima 21 hidroxilasa. Esta enzima es responsable de la conversión de la 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) en 11-deoxicortisol (precursor del cortisol) y de la progesterona en deoxicorticosterona (precursor de la aldosterona).

## Discusión

Existen dos formas de HSC por deficiencia de 21-hidroxilasa: las formas clásicas con/sin pérdida salina, formas virilizante pura y pierde sal, respectivamente; y las formas no clásicas, en las que no se produce virilización de genitales externos (a veces, mínima clitoromegalia) y que suelen manifestarse en la mayoría de los casos, en el periodo prepupal, por adrenarquia prematura (pubarquia, axilarquia, cambio en el olor corporal...), talla alta y maduración ósea acelerada. En la pubertad, las formas no clásicas pueden ser responsables de un cierto grado de hiperandrogenismo y pueden asociarse a síndrome de ovario poliquístico. Las formas clásicas de deficiencia de 21-hidroxilasa se diagnostican habitualmente en el cribado neonatal (prueba del talón); por el contrario, las formas no clásicas escapan a dicho cribado y pueden precisar para su diagnóstico bioquímico la realización de un test de ACTH para 17-OHP (pico de 17-OHP  $\geq 10$  ng/mL a los 60'). El diagnóstico definitivo de ambas formas de HSC se establece mediante el estudio molecular del gen de la 21-hidroxilasa, imprescindible para un adecuado consejo genético.

En el periodo neonatal, en el recién nacido a término, se consideran normales valores de 17-OHP  $<35$  ng/ml en suero<sup>(3)</sup>. Por encima de esta cifra, puede sospecharse deficiencia de 21-hidroxilasa. Esta entidad se acompaña de elevación de andrógenos y del tamaño de la glándula suprarrenal. Una vez diagnosticado, es fundamental descartar la pérdida salina, que se manifiesta clínicamente alrededor de la segunda semana de vida y que puede comprometer la vida del recién nacido.

El tratamiento de estos pacientes consiste en hidrocortisona a una dosis que minimice el máximo posible los efectos adversos. Así mismo, se iniciará 9-fludrocortisona en formas clásicas (causa más frecuente de ambigüedad sexual).

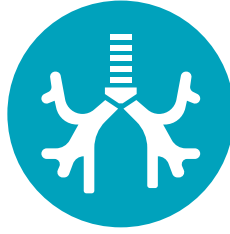
## Palabras clave

Genitales ambiguos; Trastorno del desarrollo sexual; Hiperplasia suprarrenal congénita; Disgenesia gonadal; Ambiguous genitalia; Disorders of sex development; Congenital adrenal hiperplasia; Gonadal dysgenesis.

## Bibliografía

1. Audí L, et al. Anomalías de la diferenciación sexual. *An Pediatr Contin.* 2011; 9(1): 15-30.
2. Murphy C, et al. Ambiguous Genitalia in the Newborn: An Overview and Teaching Tool. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology.* 2011; 24: 236-50.
3. Rodríguez Sánchez A, et al. Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa. *Pediatría Integral.* 2015; XIX(7): 488-97.

## 10 Cosas que deberías saber sobre... ...la bronquiolitis



I. Noriega Echevarría, E. Pérez Costa,  
D. Rodríguez Álvarez, M. García Boyano

1 La bronquiolitis es una enfermedad causada por una infección viral del tracto respiratorio inferior. El virus implicado con mayor frecuencia es el VRS, seguido por el rinovirus

2 El diagnóstico se debe hacer basándonos en la historia clínica y en la exploración física. El curso de la enfermedad típicamente comienza como rinitis y tos, y puede progresar a: taquipnea, sibilancias, subcrepitantes, uso de músculos accesorios respiratorios y aleteo nasal

3 No se deberán solicitar de rutina pruebas complementarias, como la analítica de sangre y la radiografía de tórax

4 No se deben administrar de forma rutinaria salbutamol nebulizado, ni adrenalina nebulizada. No se justifica la administración de corticoides sistémicos a los niños con diagnóstico de bronquiolitis

5 La administración de suero salino hipertónico nebulizado está indicada solo en los niños hospitalizados. Algunos estudios afirman que puede acortar el tiempo de estancia hospitalaria

6 La oxigenoterapia se utilizará con el objetivo de mantener SatO<sub>2</sub> >90-92%

7 Si no se puede mantener la hidratación de manera oral, se administrará fluidoterapia intravenosa o alimentación por sonda nasogástrica

8 La administración de palivizumab (anticuerpo monoclonal humanizado recombinado frente al VRS) está indicada como profilaxis en población de riesgo

9 La dosis de palivizumab será de 15 mg/kg/mensualmente, mientras dure la estación de riesgo de infección por VRS (octubre a marzo)

10 La exposición al humo del tabaco incrementa el riesgo de padecer bronquiolitis, así como su gravedad

### Para saber aún más...

- Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, et al. Clinical Practice Guideline: The Diagnosis, Management, and Prevention of Bronchiolitis. *Pediatrics*. 2014; 134(5): e1474-e1502.
- Caffrey Oswald E, Clarke, JR. NICE clinical guideline: bronchiolitis in children. *Arch Dis Child*. 2016; 101: 46-48.
- Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Bronquiolitis Aguda. Fundació Sant Joan de Déu, coordinador. Guía de Práctica Clínica sobre Bronquiolitis Aguda. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques; 2010. Guías de Práctica Clínica en el SNS: AATRM. N° 2007/05. Actualmente en proceso de actualización.





# Con el fonendo en la mochila

En la era de la globalización, con la facilidad para viajar a otros países, conocer nuevas culturas y distintas situaciones socio-sanitarias, nace esta sección con el objetivo de dar a conocer las experiencias de residentes de Pediatría, que han salido del país para ampliar sus conocimientos médicos en un contexto diferente al nuestro. Una herramienta de ayuda para todos aquellos que se planteen realizar algo similar.

## Información de la rotante

- Nombre: Diana Salas Mera.
- Email: diasalmer@gmail.com
- Hospital de Origen: Hospital Universitario La Paz (Madrid).
- Subespecialidad pediátrica: Cardiología Pediátrica
- Año de residencia en el que se realizó la rotación externa: R4.
- Duración de la rotación externa: 6 semanas.

## Cuestionario

### 1. ¿Dónde has realizado tu rotación? ¿Por qué elegiste ese hospital?

He realizado mi rotación durante los meses de enero y febrero en el *Boston Children's Hospital* (Estados Unidos). Elegí este centro, porque el servicio de Cardiología Pediátrica es uno de los más grandes y prestigiosos del mundo, y porque cuenta con una unidad de cuidados intensivos cardiológicos llevada por cardiólogos pediátricos.

### 2. ¿Cómo conseguiste la rotación? ¿Qué documentos o trámites tuviste que realizar?

Solicité la rotación a través de la web del *Observership Program* del hospital (<https://apps.childrenshospital.org/clinical/observership/>). Tuve que aportar mi *currículum*, una carta de recomendación de mi jefe de servicio y una carta en la que explicaba mis objetivos de aprendizaje. Una vez aceptada, realicé los trámites de solicitud de rotación externa en la unidad de docencia de mi hospital.



### 3. Una vez iniciada la actividad asistencial, ¿cuál fue tu grado de participación?

Al tratarse de un *Observership*, no se me permitía participar directamente en la asistencia, por lo que no se me asignaban pacientes. En cada departamento –en mi caso roté por la unidad de cuidados intensivos cardiológicos, la planta de hospitalización, el laboratorio de hemodinámica y el servicio de interconsultas–, se me asignaba a un equipo compuesto por un adjunto y sus residentes y les acompañaba durante su actividad diaria, pudiendo explorar a los pacientes y realizar preguntas y asistir a la discusión sobre el plan asistencial.

### 4. ¿Se fijaron unos objetivos docentes preestablecidos antes de tu llegada? ¿Se realizó una evaluación de tu labor al final de la rotación?

En la carta que tuve que redactar para mi solicitud, establecí cuáles eran mis objetivos de aprendizaje, y los coordinadores del programa diseñaron mi rotatorio para que pudiera cumplirlos. Al finalizar, no se me evaluó directamente, pero me entregaron un certificado de aprovechamiento del programa.

### 5. Resume brevemente los conocimientos/habilidades adquiridas:

En cuidados intensivos, he podido aprender aspectos básicos sobre el manejo del paciente cardíaco en situación crítica

y en postoperatorios de cirugía cardíaca, un aspecto que en mi hospital llevan los anestelistas o intensivistas. También, he tenido ocasión de ver a pacientes con cardiopatías congénitas muy complejas e infrecuentes, al tratarse de un centro de referencia internacional.

**6. ¿Cambiarías algo relacionado con tu rotación?  
En caso afirmativo, ¿qué cambiarías?**

El único aspecto que me gustaría cambiar es el grado de implicación en la asistencia, ya que como comenté antes, al tratarse de un *Observership*, este es limitado.

**7. Puntúa del 1 al 10 (equivaliendo 1 a una puntuación muy mala y 10 a una puntuación muy buena):**

- Enseñanza: 9.
- Supervisión: 8.
- Grado de aprendizaje: 8.
- Puntuación global: 8.

**8. ¿Esta rotación ha cambiado tu práctica médica?  
¿Ves posible aplicar dichos conocimientos de regreso en tu hospital o en tu futura práctica profesional?**

Ver trabajar a otro equipo de profesionales me ha dado una nueva perspectiva sobre la especialidad, siendo consciente de que para una misma situación clínica, pueden existir diferentes enfoques. También, me ha permitido detectar aspectos a mejorar en mi práctica habitual, que estoy intentando cambiar.

**9. ¿Pudiste implicarte en alguna actividad más allá de la asistencia (docencia, sesiones clínicas, investigación...)? En caso afirmativo, ¿puedes explicarnos qué tipo de actividad?**

Durante mi rotación, he podido participar en el programa formativo de los *fellows* de Cardiología Pediátrica, con sesiones diarias en diversos servicios: sesiones de cuidados intensivos en las que se realizaban revisiones bibliográficas o se proponían casos clínicos para discusión; sesiones de anatomía patológica, en las que se explicaba de forma teórica una cardiopatía congénita y, posteriormente, íbamos al laboratorio a ver especímenes con diversas variantes de la misma; sesiones generales en las que se exponían diversos temas, siendo la mayoría durante mi rotación sobre arritmias. En planta de hospitalización cada mañana, antes de comenzar la asistencia, se nos explicaba algún tema en relación con los pacientes ingresados en ese momento (manejo de insuficiencia cardíaca, ventrículo único, manejo del sistema de asistencia ventricular *HeartWare*, etc.).

Además, los observadores internacionales fuimos invitados a diversas sesiones organizadas específicamente para nosotros: *tour* guiado por el centro de simulación pediátrica *SIMPeds*, presentación del *currículum online* de *Open-Pediatrics*, presentación de las actividades de la oficina de pacientes internacionales y una sesión con un miembro del comité de ética, en la que nos presentó para discusión, diversos casos controvertidos que habían tenido y las decisiones que tomaron.



## Questionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en “on line” a través de la web: [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org) y [www.pediatriaintegral.es](http://www.pediatriaintegral.es).

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario “on-line”.