

# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA



Órgano oficial de la Sociedad Venezolana  
de Puericultura y Pediatría

Volumen 78  
Número 3, Julio - Septiembre 2015

Revista arbitrada e indizada en LILACS y en SciELO Venezuela

Depósito legal p.p. 193602DF832 ISSN:0004-0649



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## CONTENIDO

Vol. 78, N°3

Julio - Septiembre

2015

### **EDITORIAL:**

DISCURSO ACTO INAUGURAL LXI CONGRESO VENEZOLANO DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA “DRA. GLADYS PEROZO DE RUGGERI” Huniades Urbina .....	75
DISCURSO PRONUNCIADO POR LA DRA. GLADYS PEROZO DE RUGGERI EN LA INAUGURACIÓN DEL LXI CONGRESO DE PEDIATRÍA Gladys Perozo de Ruggeri .....	77

### **ARTÍCULOS ORIGINALES:**

UTILIDAD DEL TILT TEST EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNCOPE EN PEDIATRÍA. EXPERIENCIA DE 345 CASOS. Elka Marcano, Manfred Hermann, Harold Guevara, Carlos Flores, Oriana Olivares, Deliana Entrena. ....	79
LA EXPERIENCIA PATERNA Y SU CAMBIO DE LA COTIDIANIDAD EN LA CRIANZA DEL HIJO CON SÍNDROME DE DOWN. MEDELLÍN-COLOMBIA 2013 Liliana Zuliani Arango, Miryam Bastidas Acevedo, Gustavo Ariza Marriaga, Ana Lucía Giraldo Lizcano. ....	82
ESPECTRO DE ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES EN PEDIATRÍA EXPERIENCIA HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MARACAIBO Erwin Torres, Freda Hernández, Laura Calzadilla, Gabriela Ríos, Fátima Correia, Lena García. ....	91
<b>CASO CLÍNICO:</b> DOBLE ANEUPLOIDÍA (TRISOMÍA 21 Y XXY): REPORTE DE CASO DE SÍNDROME DOWN- KLINEFELTER CON DELECIÓN (XP)(P11.3-PTER) HEREDADA. Carlos A. De La Torre-Hernández, Julio C. Ochoa-Sifontes .....	96
TRICOBEOZAR, A PROPÓSITO DE UN CASO Yoseilys Campos, María Vallez, Penélope Noya, María Salina .....	99

NORMAS PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS EN LA REVISTA ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA. ....	VII
--	-----



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## CONTENTS

Vol. 78, N° 3

July - September

2015

### **EDITORIAL:**

**SPEECH PRONOUNCED BY DR HUNIÁDES URBINA AT THE OPENING SESION  
OF THE LXI CONGRESS OF PEDIATRICS**

Huniádes Urbina ..... 75

**SPEECH PRONOUNCED BY DR GLADYS PEROZO DE RUGGERI AT  
THE OPENING SESION OF THE LXI CONGRESS OF PEDIATRICS**

Gladys Perozo de Ruggeri ..... 77

### **ORIGINAL ARTICLES:**

**HEAD-UP TILT TABLE TEST IN PEDIATRICS SYNCOPE DIAGNOSE. 345 CASES REPORT.**

Elka Marcano, Manfred Hermann, Harold Guevara, Carlos Flores, Oriana Olivares, Deliana Entrena. .... 79

**PATERNAL EXPERIENCE AND CHANGES IN EVERYDAY LIFE DURING THE UPBRINGING  
OF A CHILD WITH DOWN SYNDROME. MEDELLIN, COLOMBIA 2013**

Liliana Zuliani Arango, Miryam Bastidas Acevedo, Gustavo Ariza Marriaga, Ana Lucía Giraldo Lizcano. .... 82

**SPECTRUM OF PEDIATRIC EXPERIENCE DEMYELINATING DISEASES  
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MARACAIBO**

Erwin Torres, Freda Hernández, Laura Calzadilla, Gabriela Ríos, Fátima Correia, Lena García. .... 91

### **CLINICAL CASE:**

**DOUBLE ANEUPLOIDY (TRISOMY 21 AND XXY): CASE REPORT OF DOWN-KLINEFELTER  
SÍNDROME WITH INHERITED DELETION (XP)(P11.3-PTER).**

Carlos A. De La Torre-Hernández, Julio C. Ochoa-Sifontes ..... 96

**TRICOBEOZOAR, A CASE REPORT**

Yoseilys Campos, María Vallez, Penélope Noya, María Salina ..... 99

**INSTRUCTIONS FOR AUTHORS REGARDING SUBMISSION OF MANUSCRIPTS  
TO ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUEERICULTURA Y PEDIATRÍA. .... VII**



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

FUNDADOR DE LA REVISTA  
Pastor Oropeza (†)

## COMITÉ EDITORIAL

Michelle López  
Coromoto Macías de Tomei  
Nora Maulino  
Brenda Hutton  
Ana Graciela Angulo  
Dalmacia Noguera

ADMINISTRADORA  
Maria Cristina Millán de Espinasa

## CONSEJEROS ASESORES

Ricardo Archila G.  
Alberto Bercowsky  
Héctor L. Borges Ramos  
Humberto Gutiérrez R.  
Jesús Eduardo Meza Benítez  
Nelson Orta Sibú  
Nahem Seguías Salazar  
Marco Tulio Torres Vera  
Eduardo Urdaneta (†)  
Jesús Velásquez Rojas  
Gladys Perozo de Ruggeri  
Juan Félix García  
Alberto Reverón Quintana  
Peter Gunczler  
Francisco Carrera Michelli  
Elizabeth Chacón de Gutiérrez  
Huníades Urbina-Medina

DELEGADOS DE LAS FILIALES  
PARA EL COMITÉ EDITORIAL

ANZOÁTEGUI	Maritza Marcano P.
APURE	Henry Sánchez
ARAGUA	Editza Sánchez de Sánchez
BARINAS	Mildred León
BOLÍVAR	Zandra Duran
CARABOBO	Maria Milagros Castillo
COJEDES	Carmen Marquez
DELTA AMACURO	Digna Pinto Pens
FALCÓN	Maria Añez Zavala
GUÁRICO	Carmen Cecilia Gómez
LARA	Darfel Lorena Duque
MÉRIDA	Miguel Abelardo Gómez
MIRANDA	Luis E. Mota A.
MONAGAS	Samir Hanna
NUEVA ESPARTA	German Rojas
PORTUGUESA	Analiese Cordero
SUCRE	Nuvia Blohm
TÁCHIRA	José Vicente Franco
TRUJILLO	Carmen Luisa Rosario
VARGAS	Francisco Sucre
YARACUAY	Gloria Yanira Rueda Delgado
ZULIA	Noema Torres

## SOCIEDAD VENEZOLANA DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Urb. La Castellana, Av. San Felipe,  
entre 2da. Transversal, y calle José Angel Lamas,  
Centro Coinasa, Mezzanina, Local 6  
Telf.: (0212) 263.7378 / 2639. Fax: (0212) 267.6078  
e-mail: svpediatria@gmail.com  
Web Site: pediatria.org

EDICIÓN: CLARA MARGARITA ESCOBAR.  
Telf 0426-510.6795 / email: a.clarame@gmail.com

Volumen 78 / número 3 / Julio-Septiembre / Año 2015

Depósito legal p 193602DF832 ISSN 0004-0649



# SOCIEDAD VENEZOLANA DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## JUNTA DIRECTIVA CENTRAL 2015 - 2017

Presidente: Dr. Huiñades A. Urbina Medina  
Vicepresidente: Dra. María E. Mondolfi Gudat  
Secretaria Ejecutiva: Dra. María J. Castro García  
Secretaria de Finanzas: Dra. María C. Millán de Espinasa  
Secretaria de Educación Médica Continua: Dr. Rafael J. Santiago Peña  
Secretaria de Relaciones Institucionales: Dra. Dolores F. Pérez Abad  
Secretaria de Información y Difusión: Dra. Ruth T. Meneses de Montes

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretaria de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

BOLÍVAR  
Dra. Zandra Durán  
Dra. Meridali Gómez  
Dra. Jenny Chacón  
Dra. Trina Campos  
Dra. Neudes Rojas  
Dra. Ana M. Martínez de Mavares  
Dra. Flor Plaz

Presidente  
Vicepresidente  
Secretario Ejecutivo  
Secretaria de Finanzas  
Secretaria de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

CARABOBO  
Dra. María Milagros Castillo  
Dra. Marianella Herrera de Pages  
Dra. Milagros Estopiñan  
Dra. Silvana Romero  
Dra. Concepcion Leone  
Dr. Julio Cesar Márquez  
Dra. Violeta Castellano

## JUNTAS DIRECTIVAS DE LAS FILIALES 2015 - 2017

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretario de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

ANZÓATEGUI  
Dra. Maritza Marcano P.  
Dra. Iraida C. Zacarías N.  
Dra. Oscary J. Méndez M.  
Dra. María C. Arana K.  
Dr. Carlos M. Machuca R.  
Dr. Jesús Bonilla  
Dra. Mirlu C. Vera G.

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretario de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

COJEDES  
Dra. Carmen Márquez  
Dra. Edith Quintana  
Dra. Yadir Hernández de Lerzundy  
Dra. Nelía J. Tovar  
Dra. Marjorie Silva  
Dra. Luisa Carniato  
Dra. Reina E. Rodríguez D.

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretaria de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretario de Información y Difusión

APURE  
Dr. Henry Sánchez  
Dra. Elizabeth Sosa  
Dra. Elibeth Andreína Carvajal  
Dra. Zaida Vielma  
Dra. Gregoria M. Martínez  
Dra. María Daniela Sojo  
Dr. Joaquín Duarte

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretario de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

DELTA AMACURO  
Dra. Digna Pinto Pens  
Dra. Oseglys Pérez  
Dr. Julio Romero Colón  
Dra. Ana León de Marcano  
Dr. Julio Maneiro  
Dra. Arevitza Salazar  
DISPONIBLE

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretaria de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

ARAGUA  
Dra. Editza Sánchez de Sánchez  
Dra. Irma Agüero Garrido  
Dra. Yolanda A. Lupi Acevedo  
Dra. Gladys Hurtado  
Dra. Iris Villalobos de Chacón  
Dra. Beatriz Segovia  
Dr. Luis Chacón

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretario de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

FALCÓN  
Dra. María Añez Zavala  
Dra. Maritza Piña Rujano  
Dra. Geraldine García  
Dra. Arelys de Oliveros  
Dra. Miriam Oduber  
Dra. Francisca Petit  
Dra. Ginette Ravelo

Presidente  
Vicepresidente  
Secretaria Ejecutiva  
Secretaria de Finanzas  
Secretario de Educación Médica Continua  
Secretario de Relaciones Institucionales  
Secretaria de Información y Difusión

BARINAS  
Dra. Mildred León  
Dra. Carmela Salazar  
Dra. Judith González  
Dra. Blanca Vega  
Dr. Carlos Castillo  
Dra. Noemí Camacho  
Dra. Mary Maldonado

Presidente  
Vicepresidente  
Secretario Ejecutivo  
Secretaria de Finanzas  
Secretaria de Educación Médica Continua  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Secretario de Información y Difusión

GUÁRICO  
Dra. Carmen Cecilia Gómez  
Dra. Zaida Paz  
Dr. Manuel Parra Jordán  
Dra. Ana Lugo  
Dra. Moira Nava de Aguirre  
Dra. Marvis Requena  
Dr. Ender Figueroa



# SOCIEDAD VENEZOLANA DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Presidente	LARA	Presidente	SUCRE
Vicepresidente	Dra. Darfel Lorena Duque	Vicepresidente	Dr. Nuvia Blohm
Secretaria Ejecutiva	Dra. Maria A. Cardozo	Secretaria Ejecutiva	Dr. Diego Martínez
Secretario de Finanzas	Dra. Maria Ferrer	Secretaria de Finanzas	Dr. Mercedes Crespo
Secretaria de Educación Médica Continua	Dr. Lazaro Ramirez	Secretario de Educación Médica Continua	Dr. Rosalia Fernández
Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Juan Bautista Chavez Flores	Secretario de Relaciones Institucionales	Dr. Elias Kassis
Secretario de Información y Difusión	Dra. Euridice Zabala	Secretario de Información y Difusión	Dr. Yuraima Blanco
	Dra. Daniela Useche		Dr. Luis Alfredo Blohm
Presidente	MÉRIDA	Presidente	TÁCHIRA
Vicepresidente	Dr. Miguel Belardo Gómez	Vicepresidente	Dr. José Vicente Franco
Secretaria Ejecutiva	Dra. Nolis I. Camacho Camargo	Secretaria Ejecutiva	Dr. Ana Betzabé Roa Moreno
Secretaria de Finanzas	Dra. Maria Carolina Barreto	Secretario de Finanzas	Dr. Delsa Dayana Delgado
Secretaria de Educación Médica Continua	Dra. Magdalena Correa de S.	Secretaria de Educación Médica Continua	Dr. Lorenza Acosta R.
Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Janeth J. Calderon A.	Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Alicia Pimentel
Secretaria de Información y Difusión	Dr. Jorge Isaac Alvarado	Secretaria de Información y Difusión	Dr. José de Jesús Patiño
	Dra. Ivette J. Guillen S.		Dr. Richard Hernandez Urdaneta
Presidente	MIRANDA	Presidente	TRUJILLO
Vicepresidente	Dr. Luis E. Mota A.	Vicepresidente	Dr. Carmen Luisa Rosario
Secretaria Ejecutiva	Dr. Lina M. Costanzo A.	Secretaria Ejecutiva	Dr. Ines Ortiz Aleman
Secretaria de Finanzas	Dra. Marianella Martinez Siso	Secretario de Finanzas	Dr. Migdaly Mendoza
Secretaria de Educación Médica Continua	Dr. Narvick Villegas	Secretaria de Educación Médica Continua	Dr. Corrado Iacobellis
Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. David Rincon	Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Coromoto Romero
Secretaria de Información y Difusión	Dr. Jose De Pablos	Secretaria de Información y Difusión	Dr. Zoraida Vidal
	Dra. Ana Salazar		Dr. Juan J. Pinedo Casadiego
Presidente	MONAGAS	Presidente	VARGAS
Vicepresidente	Dr. Samir Hanna	Vicepresidente	Dr. Francisco Sucre
Secretario Ejecutivo	Dr. Issis Lunar	Secretario Ejecutivo	Dr. Zaida Velasquez de M.
Secretaria de Finanzas	Dra. Marisol Coecher	Secretaria de Finanzas	Dr. Thamara Pacheco
Secretario de Educación Médica Continua	Dra. Xiomara Salazar	Secretario de Educación Médica Continua	Dr. Iris Cardenas
Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Juan R. Rodulfo	Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Zoila Serrano
Secretaria de Información y Difusión	Dr. Abel Flores	Secretaria de Información y Difusión	Dr. Vilma M. Palma de R.
	Dra. Vilma Carrizales		Dr. Rosa Mendez de G.
Presidente	NUEVA ESPARTA	Presidente	YARACUY
Vicepresidente	Dr. German Rojas	Vicepresidente	Dr. Gloria Yanira Rueda Delgado
Secretaria Ejecutiva	Dra. Katuska Mata	Secretaria Ejecutiva	Dr. Lucia García de Torres
Secretario de Finanzas	Dra. Maria Elena Amparan	Secretaria de Finanzas	Dr. Kenelma López
Secretaria de Educación Médica Continua	Dr. Maidole Ordaz	Secretaria de Educación Médica Continua	Dr. Emma Pinto
Secretaria de Relaciones Institucionales	Dra. Vickleida Malaver	Secretario de Relaciones Institucionales	Dr. Betlys Escalona
Secretaria de Información y Difusión	Dr. Marimel Bejarano	Secretaria de Información y Difusión	Dr. Elizabeth Mikelson
	Dra. Adriana Palermo		Dr. Elsa Huaroc
Presidente	PORTUGUESA	Presidente	ZULIA
Vicepresidente	Dr. Analiese Cordero	Vicepresidente	Dr. Noema Torres
Secretaria Ejecutiva	Dr. Delia Lavado	Secretaria Ejecutiva	Dr. Keila Paz
Secretaria de Finanzas	Dr. Ghylliam Jimenez	Secretaria de Finanzas	Dr. Yalitzá Moreno
Secretario de Educación Médica Continua	Dr. Ceres Rodríguez	Secretario de Educación Médica Continua	Dr. Aura Rincón
Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Daniel Villalobos	Secretaria de Relaciones Institucionales	Dr. Domingo Sansone
Secretario de Información y Difusión	Dr. Alba Velasquez	Secretaria de Información y Difusión	Dr. Angel Parra
	Dr. Giovanni Alvarado		Dr. Yusvelys García



# SOCIEDAD VENEZOLANA DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## COMISIÓN CIENTÍFICA

Marines Vancampenhoud      Coromoto Macias de Tomei  
  **Lourdes Rodríguez**      **Idabelis Arias de Anzola**  
  José J. Díaz Mora      Ricnia Vizcaino  
                                 Luis Echezuria

## ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Michelle López      Brenda Hutton  
Nora Maulino      Dalmacia Noguera  
                                 Coromoto de Tomei

## COMISIÓN DE INMUNIZACIONES

Juan Carrizo      Jacqueline de Izaguirre  
Adelfa Betancourt      Yecenia Perez  
  Jose Levi      Alejandro Risquez  
  Dina Figueroa      Tatiana Drumond

## COMISIÓN DE CREDENCIALES

Manuel Álvarez Gómez      Elizabeth de Pérez Carreño  
Ana Castellanos de Santana      Ramiro González

## COMISIÓN LACTANCIA MATERNA

Flor Elena Aznar      Isbelia Izaguirre de Espinoza  
Mercedes de Materán      Fanny Ramirez  
                                 Ana Betzabè Roa Moreno

## COMISIÓN BIOÉTICA

Gladys Velásquez      Enriqueta Sileo  
Amadeo Leyba      Alba Valero  
                                 Mery Castillo

## COMISIÓN PEDIATRÍA SOCIAL

Darda Ramírez      Eduardo Hernández  
Juan Maria Arroyo      Thais Cabrera

## COMISIÓN CULTURA Y DEPORTE

Elizabeth de Pérez Carreño      América González de Tineo  
  Rafael Godoy      Luis Emiro Briceño  
                                 Jacinta Quesada

## COMISIÓN DE ASMA

Jesús Meza Benítez      Ileana Risquez  
  Julia Martinez      Maria F. Bermudez

## COMISIÓN EDITORIAL PÁGINA WEB

Roberto Fasciani      Eddy Zurita  
  Paul Leisse      América Lupi

## COMISIÓN FORTALECIMIENTO Y APOYO INSTITUCIONAL

Concetta Messina      Fatima Soares  
Sonia Rodriguez      Gloria Perilla  
  Pedro Ospina      Joselit Torres  
Zelinda Mariño      Luz Marina Rondón de Burguera

## CONSEJO DE LA ORDEN A LA DOCENCIA PEDIÁTRICA

### "DR. MANUEL GORDON FAJARDO"

Humberto Gutiérrez      Jesús Velásquez Rojas  
Francys Sánchez      Enriqueta Sileo  
                                 María Cristina Espinasa

## CONSEJO DE LA ORDEN A LA INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

### "DR. HERNÁN MÉNDEZ CASTELLANO"

Maritza Landaeta      Enrique Blanco  
Jaime Barboza      Tita Quesada  
                                 María J. Castro

## CONSEJO DE LA ORDEN AL MÉRITO "DR. GUSTAVO H. MACHADO"

Gladys Perozo de Ruggeri      Alberto Bercowsky  
Rafael Arteaga      Gloria Yamin de Barboza  
                                 María E. Mondolfi

## CONSEJO DE LA ORDEN AL MÉRITO "DRA. LYA IMBER CORONIL"

Mercedes E. López de Blanco      Gladys Velásquez  
Olga Figueroa      Thais Cabrera  
                                 Dolores Pérez

## COMISIÓN ENFERMEDAD CELÍACA

Georgette Daoud      María Natividad Pérez de Rodriguez  
Elizabeth Dini      Maira Poleo  
Mariana Mariño      Nina Colina



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

## NORMAS PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS EN LA REVISTA ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUEERICULTURA Y PEDIATRÍA

Fecha de revisión: marzo 2013

Directora: Dra. Michelle López.

Dirección: Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría,  
Urb. La Castellana, Av. San Felipe, entre 2ª Transversal y calle  
José Ángel Lamas, Centro Coínasa, Mezzanina 6, Caracas,  
Venezuela. Teléfonos: (58) (0212)263.73.78 / 26.39.

Fax: (58) (0212)267.60.78. e-mail: svpediatria@gmail.com

Página Web: www.pediatria.org

### INTRODUCCIÓN:

La Revista "Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría" (AVPP) es el órgano oficial de divulgación de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría (SVPP). Su objetivo fundamental es la publicación de trabajos científicos -originales, de revisión-, casos clínicos, guías de manejo clínico, cartas al editor, informes técnicos y temas de interés general para el pediatra. Así mismo, se publican los libros de resúmenes de conferencias y trabajos libres presentados en los Congresos Nacionales de la SVPP.

### REQUISITOS GENERALES:

Enviar anexa al trabajo científico, una comunicación dirigida al Editor, la cual deberá contener lo siguiente:

- Solicitud de la publicación de dicho trabajo.
- Aceptación de todas las normas de publicación de la revista.
- Información acerca de publicaciones previas del trabajo, ya sea en forma total o parcial (incluir la referencia correspondiente en el nuevo documento), así como el envío a cualquier otra revista médica.
- Una declaración de relaciones financieras u otras que pudieran producir un conflicto de intereses.
- Una declaración donde se señale que el manuscrito ha sido leído y aprobado por todos los autores y el acuerdo entre los mismos sobre el orden en que deben aparecer. Esta declaración debe ser firmada por todos los autores.

En los artículos originales y en los casos clínicos, luego del nombre y apellido del autor o de los autores, se debe colocar si dicho trabajo fue objeto de un reconocimiento en un Congreso u otro evento científico (Ejemplo: Primer Premio Póster en el LVIII Congreso Nacional de Pediatría, 2012).

### NORMAS GENERALES PARA LA PUBLICACIÓN

Para la publicación de artículos científicos en la Revista AVPP, se deben cumplir los requisitos establecidos por el Comité Internacional de Editores de Revistas (Normas de Vancouver) disponibles en el siguiente enlace: <http://www.metodo.uab.es/enlaces/>

- Todo el trabajo debe ser escrito a doble espacio, con fuente Times New Roman de tamaño 11.
- Las páginas deberán ser numeradas, colocándose el número en el margen inferior derecho.

Se debe enviar al Comité Editorial de la Revista AVPP: Se debe enviar una versión electrónica del trabajo al Comité Editorial

de la Revista AVPP a través del correo electrónico de la SVPP (svpediatria@gmail.com) y/o mediante el sistema Open Journal System (<http://www.svpediatria.org/ojs/>).

### ARTÍCULO ORIGINAL:

El trabajo debe estructurarse de la siguiente manera: portada, resumen en español e inglés (Summary), palabras clave (en español e inglés: Key words), introducción, métodos, resultados, discusión, agradecimientos y referencias.

### PORTADA:

La portada es la página número uno (1) y debe contener:

- Título en español e inglés, conciso, con un máximo de quince (15) palabras con toda la información que permita la recuperación electrónica del artículo. Se sugiere enunciar en primer lugar el aspecto general y en segundo lugar el aspecto particular. Ej: se prefiere "Hipoglucemia neonatal refractaria como presentación de déficit parcial de Biotinidasa" a "Déficit parcial de Biotinidasa. Presentación de un caso clínico".
- Autores: Nombres y apellidos completos, especificando el orden de aparición de los mismos mediante un número entre paréntesis, este número se utilizará también para identificar los cargos institucionales. Autor corresponsal debe contener el nombre, dirección postal, teléfono (s), fax y correo electrónico.
- Encabezamiento de página o título abreviado (menos de 40 caracteres).

### RESUMEN Y PALABRAS CLAVE:

- La segunda página debe contener un resumen estructurado de 250 palabras como máximo, con las siguientes secciones: introducción, objetivos, métodos, resultados y conclusiones. Debe reflejar con exactitud el contenido del artículo y recalcar aspectos nuevos o importantes del estudio. Se debe anexar resumen en inglés precedido de la palabra Summary. y acompañado por palabras clave (Key Words).
- Palabras clave y key words, incluir de 3 a 6 palabras que permitan captar los temas principales del artículo utilizando: la lista "Medical Subject Headings" (MESH) del Index Medicus, los Descriptores en Ciencias de la Salud (DECS) y la clasificación de enfermedades de la OMS, o de los anuarios de epidemiología y estadísticas vitales del Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS)

### INTRODUCCIÓN:

- Enunciar el problema y su justificación, los antecedentes de importancia del estudio y el objetivo (s) o hipótesis de la investigación. Se sugiere limitar la extensión a un máximo de tres (3) páginas.

### MÉTODOS:

- Se deben precisar con detalle los siguientes aspectos:
  - Diseño de investigación: tipo de estudio, años y lugar en



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

los cuales se realizó el estudio.

- Selección y descripción de los participantes del estudio y las consideraciones éticas.
- Información técnica que identifique los métodos, los aparatos y los procedimientos.
- Describir los métodos estadísticos, incluyendo el nivel de significancia utilizada

## RESULTADOS:

- Se deben presentar en una secuencia lógica, comenzando por los resultados principales o más importantes.
- Limitar las tablas y figuras al número necesario para explicar el argumento del artículo y evaluar los datos en los cuales se apoya. Se sugiere un número máximo de tablas y de figuras de seis (6). Queda a discreción del autor distribuir libremente este número entre tablas y figuras. Las mismas se deben colocar al final del artículo.
- No describir en el texto todo el contenido de las tablas ni tampoco el de las figuras.
- Los resultados se deben redactar en tiempo verbal pasado y en tercera persona, sin personalizar (por ejemplo "los resultados del presente estudio indican...", en lugar de "nuestros resultados indican...")
- No duplicar la información presentada en las tablas y en las figuras.
- Los resultados propios presentados en tablas o en las figuras no llevan fuente.
- El título de cada tabla se debe ubicar en la parte superior de la misma y el de las figuras en su parte inferior; en ningún caso deben colocarse siglas o abreviaturas.
- Cuando se presenten pruebas estadísticas, la información no se debe limitar a mencionar si una determinada diferencia resultó significativa o no; se requiere colocar el p-valor.
- Evitar el uso no técnico de términos estadísticos como "azar" (que implica un dispositivo de aleatorización), "normal", "significativo", "correlaciones" y "muestra".

## DISCUSIÓN:

- Hacer énfasis en los aspectos novedosos e importantes del estudio y en las conclusiones que se derivan de ellos.
- Relacionar los hallazgos obtenidos con otros estudios y con los objetivos de la investigación.
- No colocar en esta sección cifras absolutas ni porcentajes descritos en los resultados; sólo se requiere la interpretación de los mismos.
- Señalar las limitaciones del estudio y plantear sugerencias para nuevas investigaciones.
- Evitar hacer afirmaciones rotundas y conclusiones no avaladas por los resultados. Tampoco deben mencionarse aspectos que no fueron investigados en el estudio.

## REFERENCIAS:

- Las referencias deben aparecer al final del artículo, escritas con interlineado doble.
- Enumerarlas en forma consecutiva, siguiendo el orden de aparición en el texto. Verificar que la referencia coincida correctamente con la cita en el cuerpo del artículo.
- Identificar las referencias en el texto, tablas y figuras con

números arábigos, entre paréntesis utilizando el mismo tamaño de fuente empleado en el texto.

- Las referencias citadas solamente en las tablas o figuras se numerarán siguiendo la primera mención que se haga de esa tabla o figura en el texto.
- Los títulos de las revistas se abreviarán según el estilo del Index Medicus. La lista se puede obtener en el sitio Web: <http://www.nlm.nih.gov>.
- La estructura interna de cada referencia debe ajustarse a las Normas de Vancouver vigentes: <http://www.metodo.uab.es/enlaces/>
- Abstenerse de colocar referencias que no se hayan consultado.
- En el caso de un artículo en un idioma distinto al inglés, la NLM (National Library of Medicine) traduce los títulos al inglés entre corchetes y especifica el idioma original abreviado.
- En caso de que se haya tomado una referencia de otra u otras publicación(es), se debe señalar a la fuente original, a menos de que se trate de una referencia histórica o que la misma se encuentre escrita en un idioma de uso poco accesible en Venezuela. (Vague 1956. Citado en: ...)

## Normas y ejemplos de referencias:

### Autores

Colocar: El (los) Apellido (s) seguido(s) de la inicial del primer nombre. Los autores deben estar separados mediante una coma y solo se coloca un punto luego del último autor. Indicar sólo los seis primeros autores, si son más de seis después del sexto autor colocar: et al.

### Título del trabajo

Debe colocarse completo, en el idioma original, nunca entre comillas sin modificar palabra alguna.

### Artículo de Revista:

- Colocar el nombre abreviado de la Revista según: los Archivos del International Standard Serial
- Los datos de la revista citada deberán estar dispuestos en el siguiente orden: título abreviado, seguido del (sin punto) año en el que fue publicado, punto y coma, volumen, número de la revista entre paréntesis (opcional) seguido de dos puntos, números de páginas del artículo (utilizar números completos por Ej. 270-278, en lugar de 270-8. Si se trata de las páginas de un suplemento, los números inicial y final de las páginas deben ir precedidos de la letra S mayúscula Ej. de artículo de revista: Nweihed L, Moreno L, Martín A. Influencia de los padres en la prescripción de antibióticos hecha por los pediatras. Arch Venez Puer Ped 2004; 65:21-27.

### Libros:

- Colocar autores, luego título del libro, edición, casa editorial, ciudad y año de publicación, sin colocar punto entre ambos. Al final el número de páginas del libro, seguido de p.
- Sólo se coloca el país cuando la ciudad no sea una capital. Por ejemplo, si se trata de Madrid, no hace falta colocar España; por el contrario si fuese Valencia: colocar Valencia, España. Cuando se trate de una ciudad de los Estados Unidos de América, esta debe ser seguida por el estado correspondiente (Ej. Ann Arbor, MI). El nombre de la ciudad debe estar en el mismo idioma del resto del texto.



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Si está en inglés, debe colocarse en este mismo idioma (ejemplo: Geneva y no Ginebra en español).

Ej. de libros

Izaguirre-Espinoza I, Macías-Tomei C, Castañeda-Gómez M, Méndez Castellano H. Atlas de Maduración Ósea del Venezolano. Primera edición. Edit. Intenso Offset. Caracas 2003, 237p.

## Capítulos de un libro:

- Primero colocar el o los autores del capítulo seguido por el título del mismo, punto y seguido de En o In: iniciales seguida de puntos y el apellido del editor o editores, colocar (editor(s)). A continuación los datos del libro, al final pp. y las páginas que abarcó el capítulo (Por ej. pp. 67-98).

Ej. de capítulo de un libro

Baley JE, Goldfarb J. Infecciones Neonatales. En: M.H. Klaus, A.A. Fanaroff, (editores). Cuidados del Recién nacido de alto riesgo. 5ª Edición. Mc Graw-Hill Interamericana. México 2002, pp. 401-433.

## Trabajo aún no publicado:

- Autores luego título, nombre de la revista y al final seguido de punto y seguido colocar En prensa punto y seguido y el año.

Ej. de artículo no publicado

Tian D, Araki H, Stahl E, Bergelson J, Kreitman M. Signature of balancing selection in Arabidopsis. Proc Natl Acad Sci U S A. En prensa. 2002.

- Para aceptar la referencia de un artículo no publicado, el autor debe enviar una constancia emitida por el Comité Editorial de la revista en relación a la aceptación del artículo para su publicación

## Material electrónico:

- Artículo de revista en Internet: Autores, seguido del título. Colocar entre corchetes serie en Internet, punto y seguido, luego entre corchetes citado día en números seguido del mes abreviado y luego el año, punto y coma entre corchetes el número de páginas aproximado, punto y seguido y finalmente colocar Disponible en: y la dirección electrónica donde se obtuvo.

Ej. de revista en Internet

Abood S. Quality improvement initiative in nursing homes: the ANA acts in an advisory role. Am J Nurs: [serie en Internet]. [citado 12 agosto 2002]; [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://www.nursingworld.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm>

## Monografías en internet:

- Igual al anterior sustituyendo serie en Internet por monografía en Internet.

Ej. Monografía en Internet

Foley KM, Gelband H, Editors. Improving palliative care for cancer: [monografía en Internet]. [citado 9 jul 2002]. Disponible en: <http://www.nap.edu/books/0309074029/html/>.

## Otras fuentes electrónicas:

- Página principal de un sitio Web: Cancer-Pain.org [homepage de página principal en Internet]. New York: Association of Cancer Online Resources, Inc.; c2000-01 [actualizado 16 mayo 2002; citado 9 jul 2002]. Disponible en: <http://www.cancer-pain.org/>.

- Página Web de una Organización, asociación etc.: American Medical Association [página web en Internet]. Chicago: The Association; c1995-2002: [actualizado 1 ene 2002; citado 12 ago 2002]. Disponible en: <http://www.amaassn.org/ama/pub/category/1736.html>.

## Artículo presentado en congreso:

- Colocar autor, título, ciudad, seguido de dos puntos: tema libre presentado en (colocar el nombre del congreso) punto y coma mes y año.

Ej. de Artículo presentado en congreso

Gonzales D, Suarez A. Mortalidad materna en el Hospital Domingo Luciani, Caracas: Tema libre presentado en el XI Congreso Venezolano de Obstetricia y Ginecología; octubre 2011.

## Tesis y trabajos de grado:

- Colocar Autor. Título. Grado académico. Ciudad, País. Institución que otorga el grado, Año. Número de página consultada seguida de pp.

Ej. de tesis

Fernández F. Morbilidad y mortalidad por Diarrea Aguda: Estudio retrospectivo en pacientes hospitalizados del Hospital J M de Los Ríos. Tesis de Especialización. Caracas. Universidad Central de Venezuela, 1990. 48 pp.

## FOTOGRAFÍAS:

Enviar las fotografías digitalizadas en blanco y negro y a color, a una resolución de 300 DPI en formato TIFF o EPS, a un tamaño mínimo de 10 cms de ancho por la altura que obtenga la foto, o realizar un PDF a máxima calidad, en archivos apartes al archivo de Word. No insertar imágenes dentro del texto, colocarlas al final del artículo; así como las tablas y figuras cuando las hubiere.

Las fotos deben ser identificadas con la siguiente información: Figura, número y título.

Ejemplo: Figura 1. Estudio inmunohistoquímico.

(Por favor indicar en el texto la figura que corresponda).

Debido a la connotación legal que puede tener la plena identificación de una persona, especialmente su cara, deberá anexarse la autorización del representante legal. Si es imposible, el autor asumirá por escrito, ante el Comité Editorial, la responsabilidad del caso y sus consecuencias legales.

## UNIDADES:

Se usará el Sistema Internacional (SI) de unidades de medida para las unidades y abreviaturas de unidades. Ejemplos: s para segundo, min para minuto, h para hora, l para litro, m para metro, kDa para kilodaltons, 5mM en lugar de  $5 \times 10^{-3}$  M o 0,005 M, etc.

## ABREVIATURAS:

Deben evitarse las abreviaturas o usarse lo menos posible. Si se van a utilizar, deben ser definidas cuando se mencionen por primera vez. No deben aparecer abreviaturas en el título del artículo, de las tablas ni de las figuras.

## ARTÍCULO DE REVISIÓN:

El artículo de revisión facilita la actualización y revisión de un aspecto científico, realizado por especialistas en el tema:



# ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

ofrece al lector interesado una información condensada sobre un tema, realiza interpretaciones y adelanta explicaciones en tópicos médicos.

El artículo requiere de, al menos, 40 referencias con prioridad de los últimos cinco (5). En caso de que esto no sea posible, deben especificarse las razones (tópicos muy poco frecuentes o muy poco investigados previamente). El texto deberá expresar con claridad las ideas a ser desarrolladas, y tratará de transmitir un mensaje útil para la comprensión del tema central del artículo de revisión.

Las secciones básicas del artículo de revisión son: página inicial, resumen, (en español y en inglés), introducción, texto, referencias bibliográficas.

La estructura del texto puede variar de acuerdo al alcance del mismo. Así, por ejemplo, en una revisión descriptiva de una enfermedad, la secuencia más apropiada es: introducción, etiología, patogenia, manifestaciones clínicas, hallazgos de laboratorio, tratamiento, prevención o pronóstico. Si se va a revisar sólo un aspecto, por ejemplo, el tratamiento de la enfermedad, el texto tendrá las siguientes secciones: introducción, tratamiento establecido, nuevas formas de tratamiento, perspectivas terapéuticas. La discusión del tema también puede plantearse de lo general a lo particular; por ejemplo, en un nuevo tratamiento, las secciones serán: introducción, efectos sistémicos del medicamento, efectos en sistemas específicos: cardiovascular, renal, neurológico y otros. El autor o los autores de un artículo de revisión deben plasmar su interpretación crítica de los resultados de la revisión bibliográfica con claridad y precisión, y dejar siempre la inquietud sobre aquellos tópicos del tema que requieren una mayor o más profunda investigación.

La extensión de los artículos de revisión no debe ser mayor de 6000 palabras, excluyendo las referencias.

## CASO CLÍNICO:

El objetivo del reporte de un caso clínico es realizar una contribución al conocimiento médico, presentando aspectos nuevos o instructivos sobre una enfermedad determinada. Los casos clínicos considerados usualmente para un informe son aquellos que cumplen alguna o varias de las siguientes condiciones:

- Están relacionados con una enfermedad nueva o poco frecuente.
- Muestran alguna aplicación clínica importante.
- Ayudan a aclarar la patogénesis del síndrome o de la enfermedad.
- Muestran una relación no descrita previamente entre dos enfermedades.
- Describen una complicación de algún tratamiento o fármaco.
- Dan ejemplo de un enfoque práctico o novedoso para el diagnóstico y el manejo de una enfermedad.
- Representan aspectos psicosociales esenciales en el enfoque, manejo, o prevención del problema o enfermedad.

Algunos casos clínicos son ilustrativos de síndromes comunes, los cuales no son todavía muy reconocidos por el médico o el profesional de salud; pueden ilustrar también algún síndrome de baja prevalencia pero de gran importancia, o pueden emplearse para la enseñanza de alguna área de la medicina o de la salud.

Las secciones básicas del reporte del caso clínico son: resumen (en español e inglés), introducción, presentación del caso, discusión y referencias.

El resumen debe ser corto, concreto, fácil de leer (entre 100 y 150 palabras). Debe describir los aspectos sobresalientes del caso y por qué amerita ser publicado. La introducción da una idea específica al lector del tópico que representa el caso clínico y sustenta con argumentos (epidemiológicos o clínicos) el por qué se publica, su justificación clínica o por sus implicaciones para la salud pública.

La presentación del caso es la descripción cronológica de la enfermedad y la evolución del paciente. Ello incluye la sintomatología, la historia clínica relevante, los resultados de exámenes o pruebas diagnósticas, el tratamiento y la evolución. Si se utilizan pruebas de laboratorio poco usuales se deben incluir los valores normales entre paréntesis. Si se mencionan medicamentos se debe usar el nombre genérico y las dosis utilizadas.

En la discusión se hace un recuento de los hallazgos principales del caso clínico, se destacan sus particularidades o contrastes. Se debe sustentar el diagnóstico obtenido por el autor con evidencia clínica y de laboratorio, y las limitaciones de estas evidencias. Se debe discutir cómo se hizo el diagnóstico diferencial y si otros diagnósticos fueron descartados adecuadamente. El caso se compara con otros reportes de la literatura, sus semejanzas y sus diferencias. Aquí está implícita una revisión crítica de la literatura sobre otros casos informados. Se mencionan las implicaciones clínicas o sociales del caso o problema presentado. Generalmente hay al menos una conclusión, donde se resalta alguna aplicación o mensaje claro relacionado con el caso. No se deben hacer generalizaciones basadas en el caso o casos descritos.

La extensión de los reportes de casos clínicos no debe ser mayor de 2000 palabras, excluyendo las referencias.

## CARTAS AL EDITOR:

El Comité de Redacción, recibe cartas de lectores que quieran expresar su opinión sobre trabajos publicados. Estas deben tener una extensión máxima de dos cuartillas (500 palabras) y deben acompañarse de las referencias bibliográficas que fundamenten sus opiniones. Serán enviadas a los autores de los trabajos y publicadas ambas según decisión del Comité Editorial.

## GUÍAS DE MANEJO CLÍNICO

Las Guías de Manejo Clínico son un conjunto de instrucciones, directrices o recomendaciones, desarrolladas de forma sistemática, cuyo propósito es ayudar al personal de salud y a los pacientes a tomar decisiones sobre la modalidad de asistencia médica más apropiada y actualizada en presencia de cuadros clínicos específicos.

Estas guías pueden obtenerse a partir de las conclusiones de los consensos convocados periódicamente por la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría, en los cuales participan expertos en el tema a considerar. También pueden ser el resultado de revisiones realizadas por uno ó más autores en relación a distintos temas de interés pediátrico. En ambos casos, el formato exigido para su publicación es el de un trabajo de revisión, por lo cual se recomienda seguir las normas especificadas en la sección correspondiente.

## DISCURSO ACTO INAUGURAL LXI CONGRESO VENEZOLANO DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA “DRA. GLADYS PEROZO DE RUGGERI”

Dra. María Eugenia Mondolfi,  
Vicepresidente  
Dra. María José Castro,  
Secretaria Ejecutiva  
Dra. María Cristina Millán de Espinasa,  
Secretaria de Finanzas  
Dr. Rafael Santiago,  
Secretario de Educación Médica Continua  
Dra. Dolores Pérez Abad,  
Secretaria de Relaciones Institucionales  
Dra. Ruth Meneses,  
Secretaria de Información y Difusión  
Dra. Noema Torres,  
Presidente de la Filial Zulia  
Dra. Marinès Vancampenhoud,  
Presidente de la Comisión Científica  
Dra. Haydee Parra de Soto,  
epónima del Congreso de Pediatría 2014  
Dra. Janice Fernández,  
Presidenta de la Academia Zuliana de Medicina  
Dra. Daniela Parra de Avila,  
Presidenta del Colegio de Médicos del Zulia  
Lic. Alexis Revilla de Revilla de Revilla y Asoc,  
Casa de Auditores  
Familiares de la Dra. Gladys Perozo de Ruggeri

Amigos todos, Señoras y Señores

Hoy por fin, luego de más de 10 meses de arduo trabajo, sobresaltos, angustias, correcciones, presupuestos, contactos, llegó el gran día de dar inicio a nuestro magno evento, el sexagésimo primer Congreso venezolano de Puericultura y Pediatría, que lleva como epónimo a nuestra querida Gladys Perozo de Ruggeri, una dama de dilatada trayectoria humana y científica, tal y como hemos visto en la hermosa semblanza relatada por la Dra. Elizabeth de Pérez Carreño. Tuve la fortuna de conocer a la Dra. Gladys cuando fui residente de pediatría en el Hospital de Niños JM de los Ríos, siempre afable y dedicada a sus labores en el servicio de gastroenterología, como profesora, luego jefe de servicio y coordinadora de postgrado. Es la segunda mujer en dirigir los destinos de nuestra querida Sociedad de Puericultura y Pediatría, manteniendo ese record hasta ahora, luego de 76 años de fundada la misma.

Durante su gestión al frente de la Sociedad de Puericultura y Pediatría modernizó la misma, iniciando la era

digital en la SVPP y le correspondió celebrar el quincuagésimo aniversario de nuestra sociedad. Fue electa como epónimo del este congreso en reñida competencia con otros 3 candidatos, todos con méritos de sobra para obtener la distinción, sin embargo Gladys se impuso en buena lid. Por eso nos enorgullece y le agradecemos que haya aceptado la postulación y queremos decirte Gladys, que es un honor contar contigo como epónima, y personalmente me enorgullezco de haber tenido como profesora, jefe, presidenta y amiga.

Este congreso, se realiza gracias a lo empeñados que somos como directiva, por cumplir con nuestra labor y compromiso, contando con la colaboración de nuestra Comisión Científica, dada las condiciones adversas que se han conjugado: la situación financiera paupérrima en la cual recibimos a la sociedad, la crisis que atraviesa el país y que ha afectado a las casas comerciales, aliados naturales de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría, la dificultad de obtener los pasajes aéreos, entre otras vicisitudes, lo cual ha hecho muy cuesta arriba realizar un evento de esta naturaleza, sin embargo mientras otras sociedades médicas han suspendido sus eventos, nosotros, nos empeñamos en realizarlo y es así como les preparamos un evento científico con la calidad que nos merecemos los pediatras, con temas de actualidad, conferencistas nacionales y 3 conferencistas internacionales, que aceptaron el reto de acudir a la cita en Venezuela.

A todos nuestros profesores invitados, les agradecemos el haber hecho un alto en sus agendas para acompañarnos y compartir sus conocimientos con nosotros.

Como les escribimos en las palabras de bienvenidas, el costo de este evento ronda los 10 millones de bolívares, con algunas cifras que considero importante que ustedes conozcan: Costo de sonido y audiovisuales: 560 mil, salones: 1 millón 800 mil BsF, pasajes aéreos: 750 mil BsF y agua diaria en los salones por una semana: 180 mil Bs F, entre otros tantos. Y como pueden haber notado, el apoyo de las casa comerciales, dada la crisis por la cual atraviesan, también ha disminuido, lo cual ha hecho que tengamos que prescindir de brindis y otros eventos sociales, pero como bien reza nuestro estatuto, somos una sociedad científica y nuestro norte es siempre la calidad del programa científico, sin dejar de reconocer, que estos eventos nos permiten, además de actualizarnos, el compartir y reencontrarnos con amigos por lo cual, dentro de las limitaciones económicas les hemos preparado 2 eventos que de seguro serán de su completo agrado, y como siempre he pensado: prefiero que nos recuerden por la calidad

científica del congreso y no por los años del escoces que pueda brindar.

Debemos adaptarnos como país y como sociedad, a una nueva realidad, a una nueva Venezuela, donde la austeridad debe ser la norma y no la excepción y eso hemos hecho en la SVPP en esta gestión 2015-2017, logrando una reducción en los gastos de hasta un 189%, administrando el dinero con honestidad, probidad y criterio de escasez. Dentro de la crisis, hemos reorientado los recursos que hemos obtenido en estos 5 meses de gestión, para que además de mantener los gastos mensuales de mantenimiento, que ascienden a 230 mil BsF, lograr hacer presencia como conferencistas en los diferentes cursos y jornadas regionales, donde la presencia de la Junta Directiva haya sido solicitada.

Hemos hecho escuchar, sin miedo, nuestra voz de denuncia en defensa de los derechos a la salud de niños, niñas y adolescentes y estamos además, siempre dispuestos a colaborar para la búsqueda de soluciones en beneficio de la infancia venezolana, es así como además de dar más de 20 entrevistas de radio, 9 entrevistas en tv nacional, 3 en tv internacional, a Amnistía Internacional y agencia Reuters, también nos hemos reunido como sociedad con el ministerio Popular de salud y estamos revisando los convenios con UNICEF para proceder a la firma de los mismos, una vez que el gobierno nacional complete el plan país en relación a las instituciones internacionales. Así mismo, esta JDC en equipo con nuestro Consejo Nacional hemos realizado 389 actividades, divididas en 205 actividades de educación médica continua y 184 actividades orientadas a la comunidad, por lo cual solicito un reconocimiento a todos los presidentes de las 22 filiales que hoy nos acompañan.

No nos debemos dejar vencer por la adversidad; si bien cada día padecemos y sufrimos la debacle de nuestros hospitales y centro privados, las inhumanas colas para poder adquirir los insumos básicos de la cesta familiar, el déficit de medicinas que hace que muchos pacientes, incluyéndonos a nosotros los médicos, que también somos pacientes, hace que tengamos que peregrinar de farmacia en farmacia para lograr adquirir las medicinas para mantener la salud, presenciar con

impotencia las manifestaciones de las madres en protesta por la falta de quimioterapia, equipos de radioterapia y recurso humano en los centros hospitalarios, la inseguridad que nos mantiene presos en nuestros hogares, no debemos permitir que nos roben la esperanza y sigan desmembrando a las familias y al país. Cuando todo eso nos agobie y nos haga pensar que no hay solución ni luz al final del túnel, que la forma como han trabajado todos los gobiernos totalitarios, “quebrando” el ánimo de los pueblos y sembrando la desesperanza, miremos más allá y recordemos que tenemos la represa del Guri, la selva amazónica, el salto Ángel, el puente sobre el lago de Maracaibo, el majestuoso cerro El Ávila, la sierra nevada, los médanos de Coro, el valle del Turbio, nuestros inmensos llanos, las hermosas playas y los majestuosos Caroní y Orinoco con su impresionante Delta, pero sobre todo, tenemos a la Sociedad Venezolana de Pediatría, con gente amable, preparada en las mejores universidades reconocidas por el CNU, como Gladys Perozo de Ruggeri, Haydee Parra de Soto y todos los que conformamos nuestra querida Sociedad, que nos hace volver a confiar en que sí tenemos futuro como nación y que lo podemos reafirmar y ofrecerles un mañana a las nuevas generaciones, como nuestro legado, y no permitir que los bárbaros de hogaño nos despojen de nuestra tierra y de nuestra identidad, haciéndonos creer que no hay salida y que todos estamos contaminados de la corrupción, y del facilismo, cosa que no es cierta y para la muestra, estamos todos acá en Maracaibo, actualizándonos y apostando al país.

Es por eso que debemos seguir formándonos, ya que estos son los pocos espacios que nos están dejando para actualizarlos y no los podemos perder a pesar de la ola de mediocridad que intenta arrojarnos, y recuperar nuestra hermosa bandera, en la cual actualmente el amarillo se desdibuja ante el paradero incierto de nuestras reservas de oro, un azul que no nos haga pensar en una huida del país y el rojo que no sea la marea roja...que puede contaminar eventualmente nuestras playas...en vez de eso pensemos en el amarillo de nuestros araguaneyes, en el azul libre de nuestro caribe y en el rojo de una acacia en la vía de Ortiz a San Fernando

Muy Buenas noches, Señoras y Señores.

## DISCURSO PRONUNCIADO POR LA DRA. GLADYS PEROZO DE RUGIERI EN LA INAUGURACIÓN DEL LXI CONGRESO DE PEDIATRÍA

Dr. Huniades Urbina. Presidente y demás miembros de La Junta Directiva Central.

Sres. Miembros de las Juntas Directivas de las Filiales.

Señores. Miembros del Consejo Nacional.

Señores. Ex Presidentes de la Sociedad

Invitados especiales.

Señoras y Señores.

Amigos todos.

Es para mí un honor, el estar ante ustedes por haber sido elegida como Epónimo del LXI Congreso de Puericultura y Pediatría que iniciamos, hoy en esta cálida ciudad de Maracaibo. Soy sincera cuando les afirmo que este hecho siempre había estado lejos de mis expectativas, especialmente cuando en la Sociedad de Puericultura y Pediatría podemos decir con orgullo que existen muchos brillantes colegas que merecen esta distinción. Pienso que el haberme hecho merecedora de ser el Epónimo del Congreso, se debe a dos hechos fundamentales. El primero de ellos a la generosidad de los miembros de la Junta Directiva Central y del Consejo Nacional. Y el segundo se debe a un evento muy importante en la trayectoria de mi vida y que fueron ustedes, los pediatras del país, los responsables de ello. Este fue el haber sido elegida como la Primera Presidenta de la SVPP por votación de los pediatras que conforman esta querida Institución, cargo que desempeñé desde enero de 1998 a enero del año 2000.

Antes de mí, la única mujer que había ejercido la Presidencia de la Sociedad fue la Ilustre Dra. Lya Imber de Coronil, amada por todos, y quien fue Presidente de la Junta Directiva Central durante el período 1949 a 1951, cuando en la Sociedad no existían elecciones. Vale la pena recordar que fue ella, la primera mujer graduada de médico en la Universidad Central de Venezuela, una carrera en aquella época, dominada por hombres y en cuya promoción, también ella fue la única mujer

Quiero agradecer al Dr. Huniades Urbina, entrañable amigo y recordado alumno el haberme propuesto como Epónimo. al Consejo Nacional y a la Junta Directiva Central 2013/2015, presidida por el Dr. Armando Arias por haber dado su apoyo y aceptación a tal propuesta. También quiero agradecer en este momento a mis queridos profesores del Hospital J.M. de Los Ríos por haberme acogido en su seno para pasar entre ellos muchos años de mi vida, primero como estudiante y luego en el ejercicio de mi carrera como Gastroenterólogo infantil en el Servicio de Gastroenterología de ese Hospital.

Recuerdo con infinito cariño todos aquellos profesores del Hospital de Niños que nos marcaron el rumbo que de-

bíamos seguir, que nos obligaron a enamorarnos de la Puericultura y de la Pediatría y nos enseñaron a llorar con muchos de nuestros niños y a defender sus derechos.

Es imposible olvidar a nuestro querido Dr. Cecilio Rodríguez quien una vez me señaló que él siempre perdía las discusiones con las estudiantes cuando se trataba de defender los derechos de las madres y los niños. El, que desde su querida Catia, siempre los defendió, y fue uno de los responsables de la ocupación del edificio de la sede actual del Hospital de Niños y contribuyó a trasladar a los pacientes desde la sede anterior en la esquina de Pirineos. Cómo olvidar a profesores como el Dr. Enrique Pérez Guanipa, quien tanto luchó y fue responsable de la construcción y equipamiento de la “nueva torre de especialidades”, hoy llamada torre Dr. Enrique Pérez Guanipa en su honor, a Armando Sucre, Darío Rivero, Lya Imber de Coronil, Francisco Castellanos, Gloria Yamín de Barboza, Wallis Camarillo, a quien por cierto, una vez vi secretamente secarse las lágrimas por la muerte de un niño con leucemia, a nuestro siempre humilde Ramón Jaimes, a Simón Gómez Malaret con su infaltable tabaco, a Jaime Barboza con su gran gentileza, a Manolo Sánchez, al Dr. Luis Ceballos, y a nuestro siempre vigente José Francisco, quien todavía sigue trabajando por los niños con la misma inquebrantable energía de siempre. Quiero agradecerles a todos ellos y a mis colegas pediatras del Hospital por haber compartido conmigo esta hermosa especialidad,

Existen otros colegas quienes también son coparticipes de mi presencia hoy en este pódium, se trata de los ex presidentes Dres Nelson Orta Sibú, hoy residente en lejanas tierras que lo acogieron, y quien me convocó por primera vez para participar en la Junta Directiva Central. Este hecho se consolidó en la J.D.C presidida por el Dr. Humberto Gutiérrez, con quien compartí el trabajo de la sociedad como secretaria, y quien, como buen profesor de la Magna Universidad Central de Venezuela, tuvo la paciencia y la sabiduría de enseñarme todo lo necesario para ejercer el complejo trabajo de la Secretaría General. Al Dr. Eduardo Meza Benítez, quien me ofreció la Vice presidencia, y me permitió ejercer la Presidencia de la Sociedad, como su sustituta en aquellas pocas oportunidades en que no podía asistir por compromisos en la ciudad de Valencia. A ellos les debo el haberme apoyado para presidir la Junta Directiva Central de la S.V.P.P. Mi eterno agradecimiento a la Dra. Elizabeth Pérez Carreño, por haber realizado mi semblanza, en la que generosamente describió algunos hechos de mi vida privada y profesional, y haber disfrutado conmigo días llenos de risas y chistes. A la querida Dra. Mercedes Materán por sus sabios y oportunos consejos. Con ambas compartí experiencias du-

rante mi gestión gerencial en la Sociedad y al Dr. Roberto Fasciani por el resumen de mi vida que publicó en la página web de la Sociedad.

También quiero agradecer, el infinito apoyo que siempre me brindó mi muy querido esposo Guillermo Ruggeri, quien no pudo acompañarme más desde marzo del año 2002. Junto a él transité el camino de los estudios de pre y post grado, el ejercicio profesional y el desempeño de mis actividades en la Sociedad. Adicionalmente compartimos cinco hijos y fruto de ellos actualmente tengo la dicha de siete maravillosos nietos.

Sé queridos colegas y amigos, que muchos de los pediatras presentes han hablado en diferentes y variados escenarios de las circunstancias tan nefastas en que viven y han vivido siempre los niños, pero la realidad de la violencia actual, obligo a Unicef a declarar el año 2014, como “Un año devastador para la infancia”. Declara en su informe de ese año, denominado “Ocultos a plena luz”, la situación de violencia en que se desarrolla la vida de los niños del mundo, mostrándonos, que hoy día más de 15 millones de niños están envueltos en “graves conflictos del mundo”. Un ejemplo desgarrador lo vimos hace cinco días cuando fuimos sacudidos por la imagen en los medios audio visuales, de un precioso bebé Sirio, de aproximadamente un año que llegó ahogado a las costas de una ciudad turca, pero lo que es aun más grave, es que con él murieron otros cuatro niños junto con sus madres, tratando de escapar del conflicto bélico que azota a su país. Ciento veinte millones de niñas en el

mundo (algo más de una de cada 10) han sido víctimas de relaciones sexuales forzadas y otras agresiones sexuales, en algún momento de su vida.

La realidad que vivimos en el país, también está señalada cuando afirman en dicho informe, que la región de América Latina y el Caribe tiene la proporción más alta de homicidios en menores de 25 años, y los tres países con tasas más elevadas de homicidios de niños, niñas y adolescentes en el mundo son: El Salvador, Guatemala y La República Bolivariana de Venezuela. Estimados amigos, cada vez hay más trabajos que muestran las consecuencias permanentes que ocasiona el maltrato infantil en el desarrollo del niño y su futuro desempeño como adulto. La violencia es una constante en la vida de los niños del mundo, y su eliminación es una responsabilidad que compartimos todos, especialmente los pediatras

Queridos y consecuentes amigos es por esta realidad que quiero que mis palabras en esta noche tan especial para mí, queden ante ustedes, como un clamor, para que unidos incorporemos en nuestra actividad diaria, la prevención de la violencia infantil y la defensa de los derechos de los niños. Creo que esto y mucho más es lo que ellos deben esperar de nosotros, ese fue nuestro compromiso cuando decidimos abrazar esta especialidad.

Para finalizar recordemos las sabias palabras del Dr. Pastor Oropeza “Los países caminan con los pies de sus niños”. Amigos, entonces luchemos por nuestro país.

Muchas gracias

## UTILIDAD DEL TILT TEST EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNCOPE EN PEDIATRÍA. EXPERIENCIA DE 345 CASOS.

Elka Marcano (1), Manfred Hermanni (2), Harold Guevara (3),  
Carlos Flores (4), Oriana Olivares (5), Deliana Entrena (5).

Recibido:  
Aceptado:

### RESUMEN

El síncope es la pérdida transitoria del estado de conciencia y del tono postural, representa alrededor de 2-5% de todas las consultas de emergencias. Los pacientes pediátricos, al momento de su evaluación, suelen encontrarse asintomáticos, el diagnóstico se fundamenta en la obtención de un correcto interrogatorio y un minucioso examen clínico. El TILT TEST (TT) puede ser un método efectivo para obtener un diagnóstico etiológico en pacientes con síncope de origen vasovagal (SVV) y en aquellos pacientes en quienes se plantea diagnóstico diferencial de epilepsia y que reciben tratamiento anticonvulsivante. Objetivo: Categorizar los resultados de los TT realizados en pacientes pediátricos, evaluados en la consulta de cardiología entre enero 2013 - enero 2015. Métodos: Estudio retrospectivo y descriptivo de 345 pacientes referidos para realizar TT con sospecha diagnóstica de síncope. Resultados: El sexo predominante fue el femenino (59,7%), el grupo etario predominante: niños de 2-9 años (n: 196; 56,8 %), el restante fueron adolescentes. El TT fue positivo en 183 pacientes (53,04%) para diagnóstico de síncope, aumentó a 76,2 % anexando otras formas de disautonomía, el síncope más frecuente fue el vasodepresor (59 %), con predominio estadísticamente significativo ( $Z = 3,35$ ;  $p < 0,001$ ), seguido del síncope mixto. Discusión: El síncope es un motivo de consulta frecuente en pediatría y causa de preocupación para los padres; los resultados coinciden con la literatura, siendo el síncope vasodepresor el más frecuente. Conclusiones: El TT es una herramienta útil para diagnosticar síncope y otros tipos de disautonomía, sobre todo en pacientes que reciben tratamiento anticonvulsivante con sospecha de síncope.

**Palabras clave:** Síncope, Tilt Test, Síncope Vasodepresor, Niños, Adolescentes.

### Head-up tilt table test in pediatric syncope diagnosis. 345 cases report.

### SUMMARY

Syncope is defined as complete transient loss of conscious with complete and spontaneous recovery, is a frequent disease, represents 2-5 % total emergency visits. Most pediatric patients' evaluation is completely normal, that makes interrogation and clinical examination crucial for diagnose. Head up Tilt test (HUTT) is a valuable diagnose tool in vasovagal or neurally mediated syncope especially in patients who have epilepsy and are receiving seizure treatment. Objective: Head up Tilt test results are described and categorized in patients evaluated in cardiology or referred by another pediatric cardiologist to perform HUTT from January 2013 to January 2015. Methods: Retrospective, descriptive study in 345 children in whom HUTT was performed. Results: Predominant sex was Female 59.7%, the predominant age group includes children 2-9 years (196) represents 56.8%, the remainder were adolescents. HUTT was positive for syncope in 183 patients (53.04 %) and increase to 76.2 % if other diasynonomic disorders are added. Vasodepressor syncope was the most frequent (59 %) with statistically significant predominance, followed by mix response. Discussion: Syncope is a frequent medical attendance cause and it causes parents anxiety. Our results are similar to other authors being vasodepressor syncope the most frequent. Conclusions: HUTT is a valuable tool for syncope diagnose especially in patients who are receiving seizures treatment.

**Key words:** Syncope, Tilt Test, Vasodepressor Syncope, children, adolescents.

### INTRODUCCIÓN

El síncope, definido como la pérdida transitoria del estado de conciencia y del tono postural, de duración variable y con recuperación espontánea, es una manifestación clínica frecuente, representando alrededor de 2% a 5% de todas las con-

sultas en salas de emergencias (1-3). Se calcula que aproximadamente el 3% de la población general tiene un episodio sincopal por lo menos una vez en la vida (en mayores de 75 años, la incidencia anual es  $> 5\%$ ) (3-8). Algunos autores, no obstante, elevan este valor desde un 20 a un 40%. Si bien se desconoce la incidencia exacta en pediatría, se calcula que el 15% de los niños tienen algún síncope antes de alcanzar la adolescencia, periodo durante el cual alcanza su máxima incidencia, sobre todo entre el sexo femenino, y se estima que hasta el 50% de los adolescentes de entre 15 y 19 años ha presentando al menos en una ocasión un episodio sincopal (8).

La fisiopatología de todas las formas de síncope consiste en la disminución brusca y breve del flujo sanguíneo cerebral, siendo la causa más común el mecanismo reflejo, neurocardiogénico o vasovagal; seguido por la hipotensión postural y el síncope inducido por drogas (9-14).

La mayoría de los pacientes pediátricos, al momento de su

- (1) Pediatra Cardiólogo Clínica La Viña. Valencia, Estado Carabobo.
- (2) Pediatra Cardiólogo. Hemodinamista de cardiopatías congénitas y estructurales-Clinica La Viña. Valencia, Estado Carabobo.
- (3) Docente Investigador Titular, Doctor en Ciencias Médicas. Departamento de Salud Pública, Universidad de Carabobo.
- (4) Neumólogo Pediatra. Clínica La Viña. Valencia, Estado Carabobo.
- (5) Residente del Postgrado Pediatría. Hospital Universitario Angel Larralde. Valencia, Estado Carabobo.

#### Trabajo premiado en las Jornadas Centrales de Pediatría 2015

Autor correspondiente: Dra. Elka Maria Marcano.  
Teléfono: 04147376504. Fax : 0241-4140476  
Correo electrónico: elkacardiologo@gmail.com

evaluación, suelen encontrarse libre de síntomas, por lo que el diagnóstico apropiado se fundamenta en la obtención de un correcto interrogatorio asociado a un minucioso examen clínico. Se ha planteado que el TILT TEST (TT) puede ser un método efectivo para obtener un diagnóstico etiológico en pacientes con síncope de origen vasovagal (SVV) (15-17) y en aquellos pacientes en que se plantea el diagnóstico diferencial de epilepsia y que reciben tratamiento anticonvulsivante.

El TT puede ser realizado en niños mayores de 3 años, preferiblemente en la mañana, con el fin de minimizar la influencia del ciclo circadiano en el tono autonómico, y después de la noche para abolir los efectos de la digestión (18). Durante la prueba el paciente debe permanecer de pie de 30-45 min, bien sea de forma continua o dividido en dos partes, el objetivo es exagerar la respuesta del sistema nervioso autónomo al estrés ortostático. La prueba está contraindicada en estenosis aórtica, estenosis mitral y enfermedades coronarias (19). El test consiste en colocar al paciente en una mesa basculante, inicialmente en decúbito, conectar al paciente al registro de electrocardiograma y tensión arterial, realizar registro basal y posteriormente; se inclina la mesa en un ángulo de 60- 90° por un periodo de 30 minutos a 45 minutos; la prueba es considerada positiva para síncope cuando el paciente presenta desvanecimiento y se registre disminución de tensión arterial y/o frecuencia cardíaca. Además es de utilidad para el diagnóstico de trastornos disautonómicos como hipotensión e intolerancia ortostática y taquicardia postural ortostática en donde existen alteraciones de frecuencia cardíaca o tensión arterial asociadas a síntomas neurovegetativos pero sin presentar desvanecimiento o pérdida de consciencia (19-20).

Desde entonces, se han propuesto numerosos protocolos que utilizan, diferentes ángulos y tiempos de inclinación. Algunos de ellos asociándolos a la utilización de drogas sensibilizadoras como dinitrato de isosordil® o nitroglicerina del reflejo vasovagal con el objetivo de obtener mejores resultados. El tipo síncope se clasifica en vasodepresor si existe disminución de tensión arterial, mixto disminución de tensión arterial y frecuencia cardíaca y cardioinhibitorio si presenta asistolia y según su duración en A menor de 6 segundos y B mayor de 6 segundos (21-23).

El objetivo de este estudio fue categorizar los resultados de los Tilt test realizados en pacientes pediátricos, evaluados en una consulta de cardiología o remitidos por otro cardiólogo pediatra.

## MÉTODOS

El presente estudio es de tipo descriptivo, retrospectivo, no experimental, transversal, realizado en pacientes menores de 18 años referidos para efectuar la prueba de Tilt Test (TT), con sospecha de síncope, en la consulta de cardiología pediátrica en el Centro Policlínico Valencia, en Valencia, Estado Carabobo, durante el período comprendido entre enero 2013

y enero 2015. El protocolo utilizado fue realizado a primera hora de la mañana en ayunas, colocar el paciente en posición decúbito durante 5 a 10 minutos, registrar tensión arterial y frecuencia cardíaca basal, colocar el paciente en posición supina a 70 grados, fase inicial pasiva de 13 minutos si el paciente no presenta síncope se administra Isordil® sublingual 0,125 mg, el tiempo total es 30 minutos y se detiene la prueba si el paciente presenta síncope y/u otro grado de disautonomía y se clasifica según el tipo de respuesta o se considera negativa si el paciente se mantiene asintomático. El tamaño de la muestra incluye la totalidad de la población referida para dicho estudio: 345 pacientes.

Análisis estadístico: Los datos fueron obtenidos mediante revisión de las pruebas de Tilt test, y registrados en un instrumento (ficha) que incluía las siguientes variables: Edad, sexo, diagnóstico, uso de Isordil®. Los datos se procesaron con el paquete estadístico PAST versión 2.7c y los resultados fueron presentados en frecuencias absolutas y relativas; se realizaron comparaciones de proporciones con la prueba Z y se calculó la sensibilidad y especificidad del TT respecto al TT sensibilizado con Isordil® como patrón de oro, con sus respectivos intervalos de confianza, asumiendo un nivel de significancia de  $p < 0,05$ .

## RESULTADOS

La edad predominante referida fue niños de 2-9 años con un total de 196 pacientes representando el 56,81% de la muestra, con predominio estadísticamente significativo ( $Z = 5,86$ ;  $p < 0,001$ ), los adolescentes con un total de 149 pacientes, representaron el 43,19%. El sexo predominante fue el femenino 59,71 %, siendo esta frecuencia estadísticamente mayor que el 40,29 % de los varones ( $Z=5,03$ ;  $p < 0,001$ ).

La prueba para síncope fue positiva en 183 pacientes (53,04 %) y negativa en 162 (46,96%), sin diferencias estadísticamente significativas ( $Z=1,52$ ;  $p = 0,06$ ). De los 162 pacientes con Tilt Test negativo, en 80 de ellos (49,3 %) se diagnosticó disautonomía, siendo la más frecuente intolerancia ortostática y taquicardia postural ortostática. Respecto a la clasificación del síncope, el más frecuente fue el tipo vasodepresor con 108 casos (59%), mixtos 72 (38,3 %) y tres (1,63 %) cardioinhibitorio, con predominio estadísticamente significativo del vasodepresor ( $Z=3,35$ ;  $p < 0,001$ ). Un total de 174 se realizaron sensibilizados (Isordil®), de los cuales 105 fueron positivos 60,34 % y 172 sin Isordil® resultando 78 positivos 45,34 %, con predominio estadísticamente significativo de la positividad en el TT sensibilizado ( $Z=2,69$ ;  $p = 0,003$ ). Usando como prueba gold standard el TT con Isordil®, se estableció que el TT usando dicho medicamento tuvo una sensibilidad de 57,38 % (IC 95 %: 49,94 % – 64,82 %) y una especificidad de 57,67 % (IC 95 %: 49,78 % – 65,56 %).

En 76,2 % de los tilt test realizados se diagnosticó cierto grado de disautonomía, siendo en 53,04% el grado más severo, que es el síncope seguido de intolerancia ortostática.

## DISCUSIÓN

El síncope representa un motivo de consulta frecuente, en edad pediátrica el origen vasovagal o neuralmente mediado es el más frecuente, la historia clínica es fundamental, el examen físico y ecocardiograma para descartar síncope de origen cardiológico (1-8). A pesar de la benignidad del síncope vasovagal es una entidad que genera mucha ansiedad a los padres y su entorno, en la experiencia de los autores del presente trabajo con cierta frecuencia se asocia el diagnóstico de crisis convulsivas y muchos de los pacientes reciben anticonvulsivantes. Por esta razón, el Tilt test representa una herramienta fundamental para el diagnóstico y manejo de los pacientes, en vista de su alta especificidad, aunque una prueba negativa para síncope no lo descarta (20-23).

Los resultados de este estudio coinciden con la literatura, siendo el sexo femenino el predominante. La positividad del estudio respecto al diagnóstico del síncope se correlaciona con otros investigadores quienes reportan que es alrededor de 40-50 % sin sensibilizar y por encima del 60 % para los pacientes que reciben Isordil®. Además representa una herramienta para el diagnóstico de grados menos severos de disautonomía, aumentando hasta 70,6% en este estudio la positividad del Tilt test para síncope u otras disautonomías. El tipo de síncope más frecuente fue el vasodepresor seguido del mixto como se reporta en otras series (24-26).

## CONCLUSIONES

El manejo multidisciplinario y la relación directa con el pediatra es fundamental para el diagnóstico y manejo correcto de los pacientes, haciendo énfasis en la historia clínica y en especial en el interrogatorio de las características del síncope, actividad que estaba realizando el paciente, momento del día, síntomas de pródromos, tiempo de recuperación, relajación de esfínteres. El tilt test representa el estudio ideal para aquellos pacientes con diagnósticos no precisos en especial aquellos que reciben terapia anticonvulsivante. El Tilt test sensibilizado con Isordil® tiene mayor utilidad en el diagnóstico de síncope con respecto al no sensibilizado.

## REFERENCIAS

1. Brignole M, Alboni P, Benditt DG, Lennart Be, Blanc J, Bloch Thomsen, et al. Task force on syncope, European Society of Cardiology. Guidelines on management, diagnosis and treatment of syncope. Executive summary. *Eur Heart J* 2004; 25: 2054-2072.
2. Strickberger A, Benson W, Biaggioni I, Callans DJ, Cohen MI, Kenneth A, et al. AHA/ACCF Scientific Statement on the evaluation of syncope. *Circulation* 2006; 113:316-327.
3. Baranchuk A, Morgan S, Krahn A, Bentley C. Registry on the evaluation of syncope assessment strategy in the emergency room (RESAS- TER Study). *Heart Rhythm* 2005; 5: S265-S266.

4. Pace E, Scaglione J. Síncope en pediatría (Parte 1): etiología, diagnóstico y tratamiento del lactante al adolescente. *Arch Argent Pediatr* 2004; 102:344-352.
5. Savage DD, Corwin L, McGee DL L. Epidemiologic features of isolated syncope: The Framingham Study. *Stroke* 1985; 16:626-628.
6. Willis J. Syncope. *Pediatr Rev* 2000; 21:201-204.
7. Chen L, Chen MH, Larson MG. Risk factors for syncope in a community-based sample (The Framingham Heart Study). *Am J Cardiol* 2000; 85:1189-1193.
8. Fernández Y. Síncope. *An Pediatr Contin* 2007; 5(1):14-21.
9. Kapoor WN. Syncope. *N Eng J Med* 2000; 343:1856-1862.
10. Morillo CA. Evidence based common sense: the role of clinical history for the diagnosis of vasovagal syncope. *Eur Heart J* 2006; 27:253-254.
11. Morillo CA, Dillenburg R, Guzmán JC. To tilt or not to tilt: What is the question? *Clin Auton Res* 2004; 14:360-362.
12. Morillo CA, Baranchuk A, Guzmán JC. Síndromes de intolerancia ortostática crónica (Chronic orthostatic intolerance syndromes). En: D. Charria, E. Melgarejo (Editores). *Texto de Cardiología. Primera Edición. Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Bogotá 2007, pp.923-932.*
13. Morillo CA, Baranchuk A, Guzmán JC. Síncope (Syncope). En: D. Charria, E. Melgarejo (Editores). *Texto de Cardiología. 1a Ed. Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Bogotá 2007, pp.933-942.*
14. Arce M, Femenía F, Palazzolo J, Trucco E, Uribe W, Baranchuk A. ¿Es necesaria la prueba de inclinación en pacientes con diagnóstico clínico de síncope vasovagal?: Resultados utilizando un protocolo no sensibilizado. *Arch Cardiol Méx* 2011, 81(4): 287-291. Disponible en:<http://www.scielo.org.mx/pdf/acm/v81n4/v81n4a2.pdf>. [fecha de consulta : 05 de marzo de 2015]
15. Grubb BP. Neurocardiogenic syncope and related disorders of orthostatic intolerance. *Circulation* 2005; 111: 2997-3006.
16. Heargreaves A, El Hag O, Boon N. Head-up tilt testing. The balance of evidence. *Br Heart J* 1994; 72:216-217.
17. Baron G, Martinez A. Tilt table Test: State of the art. *Indian Pacing Electrophysiol J* 2003; 3:239-252.
18. Araya V. La prueba de inclinación ("Tilt Test"). *Rev Costarric Cardiol* 2000; 2(3): Disponible en:[http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?pid=S140941422000000300006&script=sci\\_art-text](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?pid=S140941422000000300006&script=sci_art-text)
19. Driscoll DJ, Jacobsen SJ, Porter CJ, Wollan PC. Syncope in children and adolescents. *J Am Coll Cardiol* 1997; 29: 1039-1045.
20. Reigosa M, Burgos K, Quero G, Ramia R, Kristen R, Perez C, et al. Síncope vasovagal en pacientes pediátricos. *Salus* 2013; 17 (2):50-57.
21. Gaydecki PA, Zaidi A, Benitez E, Vhora A. Hemodynamics effects of increasing angle of head up tilt. *Heart* 2000; 83:181-184.
22. Kenny RA, O' Shea D, Parry SW. The New Castle protocols for head-up tilt table testing in the diagnosis of vasovagal syncope, carotid sinus hypersensitivity, and related disorders. *Heart* 2000; 83:564-569.
23. Hermosillo GA, Márquez MF, Jauregui-Renaud K, Encarnación C, Cardenas M. Tilt testing in neurocardiogenic syncope: isosorbide vs. isoproterenol. *Acta Cardiol* 2000; 55:351-355.
24. Lin P, Wang C, Cao MJ, Luo HY, Xu Y, Xie ZW. Application of the head-up tilt table test in children under 6 years old. *Chinese J Contemp Pediatr* 2012; 14 (4):276-278.

## LA EXPERIENCIA PATERNA Y SU CAMBIO DE LA COTIDIANIDAD EN LA CRIANZA DEL HIJO CON SÍNDROME DE DOWN. MEDELLÍN-COLOMBIA 2013

Liliana Zuliani Arango(1), Miryam Bastidas Acevedo(2),  
Gustavo Ariza Marriaga (3), Ana Lucía Giraldo Lizcano(4).

Recibido: 14/8/2015  
Aceptado: 20/9/2015

### RESUMEN

Este artículo surge de una investigación cualitativa con el objetivo de comprender la experiencia de crianza que tienen los padres en el acompañamiento de un niño con Síndrome de Down. Método: enfoque etnográfico con construcción permanente y descripción densa; se obtuvo la información mediante entrevistas semiestructuradas y grupos focales, emergiendo categorías y códigos. Se realizó muestreo teórico por conveniencia del programa de Pediatría Social, Universidad de Antioquia, Medellín-Colombia. Participaron 20 papás que resultan de la saturación de las categorías, con un análisis continuo, ético y responsable; se realizó triangulación de la información. Resultados: para los padres que participaron en esta investigación, el ser papá de un niño con Síndrome de Down los obliga a cambiar su forma de ser, de actuar y de pensar. En un sentido estricto los hace replantear su rol paterno con mayores desafíos, haciéndolos más participantes en la crianza, y por ello se enfrentan a procesos de transformación personal, familiar y social que redundan en la relación padre-hijo. Conclusión: la crianza de un hijo con SD se convierte en una experiencia de vida para el padre, en la cual se siente protagonista. Le da un cambio a su realidad y por tanto al significado de paternar.

**PALABRAS CLAVE:** Síndrome de Down, Crianza del niño, paternidad, Familia

**Paternal experience and changes in everyday life during the upbringing of a child with Down syndrome. Medellin, Colombia 2013**

### SUMMARY

This article is a qualitative research aimed at understanding the experience of parenting that fathers have in the upbringing of a child with Down's syndrome. Methodology: an ethnographic approach with permanent construction, using semi-structured interviews and focus groups, yielding categories and codes. Theoretical sampling by convenience of the program of Social Pediatrics University of Antioquia, Medellín-Colombia was performed. Twenty parents participated in the study, resulting from the saturation of categories, with a continuous, ethical and responsible analysis. Results: for parents who participated in this research, being dad of a child with Down's syndrome drives them to change in their way of being, acting and thinking. In a strict sense, this makes them rethink their parental role with greater challenges, with more participation in parenting, and therefore makes them face processes of personal, family and social transformation that result in the parent-child relationship. Conclusion: raising a child with DS becomes a lifetime experience for the father, in which he feels as the main character. It changes their reality and therefore the meaning of fatherhood.

**KEYWORDS:** Down syndrome, Child Rearing, Paternity, Family

### INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down (SD) es una condición genética en la que el individuo tiene un exceso de material genético correspondiente al cromosoma 21. Esta desproporción se manifiesta con una serie de características biológicas, psicológicas

y sociales que repercuten en la calidad de vida del niño, de la familia y de la sociedad misma. Es una condición congénita, de las más comunes, que lleva a un retardo en el área cognitiva, una discapacidad de tipo intelectual (1), en la que hay una dificultad para la capacidad de desenvolvimiento de la persona en su vida diaria, en áreas del desarrollo como el lenguaje, el aprendizaje, la atención y el comportamiento, entre otros. Esta investigación tiene como cimiento los resultados de una previa llamada Experiencia de crianza de niños y niñas con Síndrome de Down en madres de la ciudad de Medellín que se realizó entre 2009 y 2010 con madres que asisten al programa de Acompañamiento al niño y niña con Síndrome de Down y sus familias del Departamento de Pediatría y Puericultura de la Facultad de Medicina de la Universidad de Antioquia y en la que el padre aparece como una figura trascendental para las madres y la familia. Sin embargo la voz de ellos es poco escuchada en la crianza (2, 3, 4).

Las reflexiones sobre las relaciones de género que democratizan la vida de hombres y mujeres, constituyen un elemento fundamental de los debates contemporáneos e implican ciertas transformaciones en la vida de las personas, las familias y las instituciones (5). Escuchar la voz del hombre en el tema de la crianza es importante ya que las tensiones pre-

- (1) Médica. Neuropsicóloga Infantil. Magister en Salud Colectiva. Profesora de Pediatría Social. Departamento de Pediatría y Puericultura. Facultad de Medicina Universidad de Antioquia. Medellín-Colombia. Miembro del Grupo de Puericultura de la Universidad de Antioquia
- (2) Médica. Especialista en Pediatría, Magister en Salud Colectiva. Profesora de Pediatría Social. Departamento de Pediatría y Puericultura. Facultad de Medicina Universidad de Antioquia. Medellín- Colombia. Jefe de Pediatría Social del Departamento de Pediatría y Puericultura Facultad de Medicina Universidad de Antioquia. Miembro del Grupo de Puericultura de la Universidad de Antioquia
- (3) Sociólogo. Especialista en Intervención de los Procesos Familiares, Magister en Educación. Profesor de Pediatría Social. Departamento de Pediatría y Puericultura. Universidad de Antioquia. Profesor Fundación Universitaria María Cano. Medellín-Colombia. Miembro del grupo de Puericultura de la Universidad de Antioquia.
- (4) Trabajadora Social. Profesora Universidad de Antioquia. Departamento de Educación. Medellín-Colombia.

Autor corresponsal: Dra. Liliana Zuliani Arango  
Correo: lilizuliana@gmail.com, liliana.zuliani@udea.edu.co  
Teléfono: 219 24 85 Celular: 315 5650144

sentes en este aspecto son muchas. La cotidianidad del padre por ser el proveedor económico, hace que el paternar en muchas ocasiones sea incompatible con el horario laboral y por eso, como plantea Fuller, la paternidad en algunos hombres es necesario buscarla para que les permita tomar conciencia de cuál es el modelo de autoridad a seguir, y es en ésta donde se consolida el proceso de construcción de la identidad masculina (6).

Para comprender la experiencia de los padres varones en la crianza de un niño con SD, se hizo una investigación cualitativa con un enfoque etnográfico en construcción permanente durante el proceso investigativo. La indagación se obtuvo con entrevistas semiestructuradas y grupos focales. En la medida en que se conseguía la información se analizaba para preparar los siguientes encuentros, de esta manera el instrumento de recolección tuvo varios ajustes teniendo en cuenta las categorías que emergían, como corresponde a la investigación cualitativa.

Participaron 20 papás de niños y jóvenes con SD. Se llevó a cabo un análisis categorial con revisión bibliográfica y discusión de expertos, haciendo una triangulación entre lo encontrado y las diferentes teorías establecidas, obteniendo hallazgos que llevan a la reflexión del rol paterno en la crianza de los niños con SD. De los padres participantes 11 tenían hijas y 9 hijos con SD. Las edades de los niños y jóvenes estaban entre 1 a 20 años de edad. Los papás catalogan la experiencia de crianza como positiva en sus vidas, aunque el encuentro con el hijo esta surcado de sentimientos encontrados, de tristeza, alegrías, temores, pero con motivación para salir adelante desde un proceso resiliente. Los participantes de la investigación concluyeron que experimentan una serie de transformaciones en la crianza que los conduce a valorar al niño en sí mismo y a tener un acompañamiento satisfactorio; sin embargo se sienten más exigidos en su rol paterno por las demandas que la condición del niño merece, dándole preponderancia tanto a lo económico como a la crianza.

## METODOLOGÍA

Se utiliza la investigación cualitativa para describir la realidad tal como la experimentan los papás (7, 8). La necesidad de privilegiar lo émic (o sea escuchar la voz de los papás) y considerar al otro como un interlocutor válido con una intención investigativa que se orientó hacia el respeto y la dignidad, su sentir y su palabra (9), tal como lo plantean Taylor y Bodgan (10) en su propuesta de investigación cualitativa. De esta forma la realidad se entendió como una totalidad dinámica, en la que el conocimiento fue del todo a las partes y viceversa, o sea un método hipotético deductivo e inductivo, conocido como círculo hermenéutico (11, 12).

Para comprender la experiencia de los padres en torno a la crianza y el significado que para ellos tiene criar a un niño con SD se considera la etnografía, método que incorpora experiencias, creencias, actitudes, pensamientos, reflexiones de

los padres, considerados en los mismos términos que le dan a sus acciones, y encontrar los significados para interpretarlos desde la misma perspectiva de los participantes. De esta manera se hace una descripción densa de la experiencia de crianza y en el análisis emergen las categorías (13-15).

La información se obtuvo mediante un muestreo por conveniencia a partir de los padres de niños con SD del programa Acompañamiento a niños y niñas con Síndrome de Down y sus familias de Pediatría Social del Departamento de Pediatría y Puericultura de la Universidad de Antioquia, el cual tiene inscritas más de 150 familias, y de aquellos que consultan en las instituciones que tienen convenio con dicha Universidad y que estuvieron de acuerdo con participar, previa invitación realizada en encuentros periódicos del programa o telefónicamente.

En los encuentros periódicos con los padres del programa se presenta el proyecto de investigación y se invitaron a participar. Los papás que aceptaron se citaron a una hora determinada en las instalaciones de Pediatría Social y se les leyó el consentimiento informado, con especificaciones de la propuesta investigativa y del manejo de la indagación, asegurando la comprensión de lo leído para tomar una decisión informada y libre. Todos los participantes firmaron el consentimiento informado conforme a la Resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud (16).

La información se recogió mediante las técnicas de entrevista semiestructurada y grupo focal, con preguntas abiertas que se ajustaron en los diferentes momentos del análisis del estudio. Los encuentros duraron de 1 a 2 horas y previa autorización de los padres se grabaron y transcribieron, para su confiabilidad. Para cumplir con los aspectos éticos se siguió un modelo de conversación entre iguales (17).

Se llevaron a cabo 10 entrevistas individuales y tres grupos focales en los cuales participaron otros 10 padres. El tamaño de la muestra se estipuló por la saturación de la información (18, 19). Tabla 1. Características de los padres.

El análisis privilegia la comprensión de los actores, sus descripciones, aportes y significados sobre la experiencia de crianza de un niño con SD. Se logra una interpretación de los significados de esta experiencia y se valida a través de conversaciones con los participantes en la investigación –investigados e investigadores-, y el estudio de los documentos.

Se hace una codificación abierta, se articulan los datos en categorías significativas, de acuerdo con el criterio de los investigadores, se diseñan mapas conceptuales que permiten unir categorías y observar nuevas emergentes. En la medida en que se obtiene la información se procesa, así la recolección, el análisis y la interpretación forman un continuo.

## RESULTADOS

En total fueron entrevistados 20 papás de familia, con edades entre 30 y 60 años, para un promedio de 45 años. En relación con la familia, 13 de los papás tienen relación estable

Tabla 1: Particularidades de los papás participantes y sus hijos

No.	Edad Padre años	Escolaridad	Trabajo	Edad niño años	Sexo niño	Técnica Recolección
1	59	Secundaria-Incompleta	Artesano	6	Masculino	Entrevista
2	48	Técnico	Taxista	20	Masculino	Entrevista
3	46	Secundaria-Completa	Desempleado	8	Femenino	Entrevista
4	37	Primaria-Incompleta	Vendedor ambulante	5	Masculino	Entrevista
5	50	Universitario	Contador	12	Femenino	Entrevista
6	50	Secundaria-Completa	Independiente	19	Femenino	Entrevista
7	58	Primaria-Completa	Independiente	10	Femenino	Entrevista
8	50	Primaria-Completa	Seguridad Independiente	9	Masculino	Entrevista
9	32	Secundaria-Completa	Empleado	9	Femenino	Entrevista
10	38	Secundaria-Completa	Desempleado	9	Femenino	Grupo focal
11	30	Universitario	Empleado	2 1/2	Masculino	Grupo focal
12	60	Primaria-Completa	Celador	12	Femenino	Grupo focal
13	35	Primaria-Incompleta.	Independiente	9	Femenino	Grupo focal
14	56	Secundaria-Completa	Desempleado	1 1/2	Femenino	Grupo focal
15	49	Secundaria-Incompleta	Montallantas	8	Femenino	Grupo focal
16	59	Tecnología	Independiente comerciante	19	Femenino	Grupo focal
17	47	Secundaria-Incompleta	Fabrica calzado	9	Masculino	Grupo focal
18	56	Tecnología	Central mayorista	6	Masculino	Grupo focal
19	54	Universitario	Independiente	7	Masculino	Grupo focal
20	54	Universitario	Asesor contable	8	Masculino	Entrevista

Tabla 2. Edad de los padres y características de la relación familiar .

No.	Edad Padre años	Tipo de Familia	Relación entre los Padres	Estado Civil	Tipo de Padre
1	59	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
2	48	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
3	46	Madre con otra pareja (reconstituida)	Buena	Unión Libre	Adoptivo
4	37	Monoparental Padre Solo	No Aplica	Viudo	Biológico
5	50	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
6	50	Monoparental Padre Solo	Regular	Separados	Biológico
7	58	Monoparental Padre con otra pareja	No se relaciona con la madre	Separados	Biológico
8	50	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
9	32	Monoparental Padre Solo	Regular	Separados	Biológico
10	38	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
11	30	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
12	60	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
13	35	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
14	56	No fueron pareja	Mala	No fueron pareja	Biológico
15	49	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
16	59	Monoparental Padre solo	Regular	Separados	Biológico
17	47	Monoparental Padre solo	Regular	Separados	Biológico
18	56	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
19	54	Nuclear	Buena	Casados	Biológico
20	54	Nuclear	Buena	Casados	Biológico

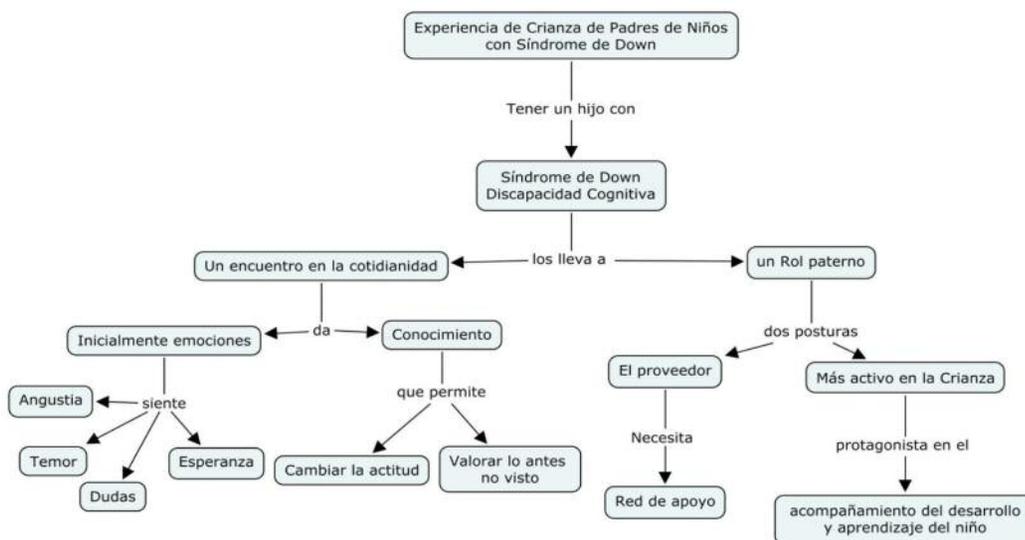
con la pareja, que equivale al 65%, 5 (25%) eran separados, 1 (5%) viudo y otro (5%) no formó pareja con la madre de su hijo. Tabla 2.

Con respecto al trabajo, 7 de los papás (35%) tenían un trabajo informal con dificultades para tener un salario estable, 6 (30%) contaban con un trabajo formal y mayor estabilidad económica, 4 (20%) eran independientes y 3 estaban desempleados (15%).

Para los padres de la investigación, el ser papá los ha obligado a tener cambios en su forma de ser, de actuar y de pensar. En un sentido estricto los hace replantear su proyecto de vida y tener que planificar, les presenta desafíos, se sienten más responsables, y por ello se enfrentan a procesos de transformación personal, familiar y social.

En la figura 1 se plasman algunos cambios que los padres manifiestan con su experiencia de crianza: la realidad de tener un niño con SD los transforma en la cotidianidad y en el rol paterno que implica cambiar de actitud y ser más protagonista en la crianza del niño.

Figura 1. Cambios que manifiestan los padres con su experiencia de crianza de un niño con Síndrome de Down



Fuente: Zuliani L, Bastidas M, Ariza G, Giraldo AL.

Proyecto Experiencia de Padres de niños con Síndrome de Down. Medellín-Colombia 2013.

#### La voz de los padres varones

##### • Un encuentro en la cotidianidad

Cuando nace un niño en una familia se presentan cambios para poder hacer un acompañamiento de este hijo esperado; sin embargo cuando nace un niño con una situación específica, en este caso con SD, emergen otras condiciones que generan incertidumbre y temores en todos los miembros de la familia. Al padre esta realidad le transforma la cotidianidad, los enfrenta a momentos muy difíciles, con un temor permanente sobre lo que pasará con la salud, el crecimiento y el desarrollo de su hijo.

“Yo me sentí confundido, esa es la palabra y durante los siguientes meses con sus enfermedades y

hospitalizaciones preocupado, y uno se siente impotente, porque el niño está enfermo e incluso a veces hasta culpable, cuando ya está todo confirmado con el cariotipo, siente que para un niño como éste la vida va a ser muy difícil, y que uno no piensa en el tiempo que le va a quitar a uno sino en que va pasar con él y su discapacidad”.

Los padres de esta investigación consideran que ver al niño por primera vez, crea un vínculo importante, pero esto se ve afectado por la noticia de que tiene SD. El convivir con él hace sentir a los papás frustrados e impotentes porque deben enfrentar múltiples obstáculos para acceder a las demandas de salud, de educación y de la sociedad en general.

Además deben afrontar mitos y creencias en torno a estos niños, tales como una infancia perpetua y una dependencia absoluta, la cual crea en muchos padres de esta investigación el temor al futuro, sobre quien los cuidará cuando ellos no estén, una realidad que sufren día a día, incluso dando origen

a un pensamiento en el que surge el deseo de que el hijo muera antes que él, opuesto al orden natural de la conservación y prolongación de la especie, en un acto de amor incondicional, además porque perciben que la sociedad no está preparada para acompañarlos y cuidarlos bien.

“Me gustaría que él se muriera antes que yo, porque la sociedad de acá no es la más adecuada, no, uno ve muchas cosas malas aquí, niños tirados y no quiero que le pase eso a mi hijo”.

Para los padres de la investigación surge un nuevo paradigma y ven en la cotidianidad como éste niño con SD será un compañero durante mucho tiempo, pero que logra desarrollar autonomía y capacidad de valerse por sí mismo por lo que su papel como padre será propender por ello, además que cada etapa del desarrollo se vive diferente encontrando dificultades para afrontar, pero también logros, que traen grandes alegrías.

“Yo siempre he pensado que ella puede ser alguien en la vida, no como antes que decían que ellos no servirían para nada, pero yo creo que si puede llegar a ser alguien”.

Para el papá el futuro siempre será temeroso, porque

aunque hacen todo lo posible para que ese niño, joven y adulto se convierta en autónomo y pueda defenderse en la vida, reconocen que son distintos y que en la realidad se vive la discriminación, pues en la cotidianidad no se acepta tan fácilmente al diferente y es a los padres a quienes les toca tratar de cambiar la realidad para que no se les siga excluyendo.

- Los papás de un hijo con SD tienen necesidad de mayor información y conocimiento

Luego de la noticia es importante buscar información, para resolver dudas, ya que el conocimiento les permite a los padres mirar otras posibilidades, comprender a lo que se enfrentan y hacer un acompañamiento más apropiado a las necesidades del niño; consideran que aunque ese primer momento fue muy duro sabían que debían salir adelante y buscar el apoyo necesario para ayudar a su hijo.

“La información es sumamente valiosa, y ayuda mucho y con eso se da cuenta que las dudas y las inquietudes son muy parecidas y la orientación es muy interesante y eso nos ayuda mucho y luego con un profesional nos asesoramos”.

Cuando se tiene información y se puede entender la situación del niño, es fácil para la pareja presentar a éste a la familia, ya que hay más tranquilidad y confianza para responder las preguntas que se generarán alrededor del niño. El tiempo y el conocimiento permiten dar una noticia familiar más precisa.

“... ya como a los tres años comenzamos a socializarlo a nivel de los vecinos, a nivel de la otra familia de la mamá..., porque nosotros ya teníamos un poquito de información”.

Otro tema que los preocupa mucho es la sexualidad. Inicialmente se cree que no deben pensar en ella, pero en la cotidianidad la realidad cambia y los obliga a buscar más asesoría sobre el tema, por temor a no saber qué hacer. Hay un cambio de pensamiento, que quiere que los niños sean felices, aceptarlos como son con sus diferencias y por eso se requiere un conocimiento.

Este cambio de actitud los hace valorar lo que antes no lo era, por ser habitual, en esta investigación ser papá de un niño con SD permite reconocer cosas que antes no eran valoradas porque es lo usual que suceda. Según ellos se valora lo que antes era espontáneo y natural en sus otros hijos, y por eso se disfruta con esos momentos especiales. Esto enseña a amar la vida y valorarla.

- El papá es un proveedor de cuidados para la sobrevivencia pero a su vez es activo en la crianza de su hijo con SD

Todos los exámenes, visitas a especialistas y hospitalizaciones que requieren los niños con SD, afectan la cotidianidad familiar. Los abruma no solo por la información que les dan acerca del niño sino por los gastos económicos en que se ven exigidos. Cuando se tiene un niño con SD, ser padre resulta más difícil, requiere mayores cuidados y responsabilida-

des y en algunos casos los hace sentir vulnerables frente a la sociedad donde viven. Es un cambio de realidades, los padres reconocen que aunque se quiera creer que las cosas son iguales, no lo son.

“Es una responsabilidad muy grande, ya que ella es una persona diferente y así digan que son iguales no es verdad, ellos son diferentes. Desde un principio hay que llevarlos a instituciones especiales y hay que hacerles exámenes para sus posibles enfermedades”.

De acuerdo con lo que manifiestan los papás la cotidianidad les cambia, porque tener un niño con SD lleva a un compromiso mayor. La realidad es que criar un niño con SD es diferente dado que exige mayor tiempo y atención desde el punto de vista de la crianza, por ello entran en una disyuntiva: conseguir más ingresos o dedicarle más tiempo al hijo.

Algunos padres consideran que se involucran más en la crianza de un hijo con SD, tal vez porque este niño llega en un momento en que se es más maduro y puede darle más desde su experiencia, tener mayores vivencias con él y participar más que con sus otros hijos. Es fundamental aceptar la condición del niño y sus limitaciones, pero eso no significa que no se pueda estimular, apoyar y acompañar en el proceso de crecimiento y desarrollo. Por otro lado los padres consideran que si no se tienen ciertos logros o el niño no alcanza la meta esperada, se debe aprender a manejar la frustración y a no rendirse porque es con la perseverancia y con el apoyo constante que el niño podrá salir adelante. Ellos consideran que para criar un niño con SD el padre tiene un rol más activo que lo impulsa a luchar con y por su hijo y esto lo hace sentir importante y especial.

“Con los niños regulares perdimos la noción de padre y nos convertimos en padres de bolsillo, lo que necesita, pero con estos niños recuperamos el rol de padre”

“Esa persona necesita más de uno. Yo creo que sí me he vuelto más sensible, es donde uno más aprende a estar más unido con esa persona que necesita más de uno”.

- La realidad del padre varón de un hijo con SD y la necesidad de buscar redes sociales

Hay algo que enseña el tener un niño con SD y es que la familia se convierte en un sostén grande para los padres, aquí esa red social es fundamental para acompañar y promover el desarrollo del niño. Además de considerar que las instituciones de salud, de educación, de participación y de protección también se convierten en indispensables como redes de apoyo en el proceso de crianza del hijo

“El tener una red de apoyo, nos hace valorar a la familia, porque la crianza de una niña con SD es muy dura y si no se tiene a la familia, uno se siente muy solo... yo prefiero trabajar menos para estar más tiempo con la niña pero eso me ha enseñado a valorar más

la vida y ver lo importante que son las personas y que todos necesitamos de todos.”

## DISCUSIÓN

La discapacidad es una situación compleja que tiene que ver con la interacción entre un sujeto con unas características específicas y las posibilidades o los obstáculos que le presente la sociedad en la que él vive. La discapacidad es la dificultad de una persona o sujeto para percibir, comprender o ejecutar alguna cosa, o una dificultad para su desarrollo y expresión. Esto lo relaciona más con lo individual, pero con el nuevo paradigma actualmente se entiende que la discapacidad está más relacionada con el ambiente donde se desarrolló el sujeto, o sea que es un término que va más allá del sujeto y que tiene mucho que ver con lo social (20).

Los padres que tienen un niño con discapacidad descubren en diferentes momentos que éste tiene una situación especial, algunos lo hacen desde la gestación, otros en el nacimiento y otros incluso se demoran meses; algunos buscan por mucho tiempo quien les confirme lo que el niño tiene. Sin importar el momento del diagnóstico, todos están de acuerdo con que la noticia es un impacto que genera muchos sentimientos en ellos, rabia, tristeza, culpa, negación, confusión, soledad y esperanza, pero también de fuerza, resignación y de amor.

En la literatura se informa que inicialmente hay una ruptura del rol paterno al sentirse culpable de la condición del niño y esto puede llevar a un rechazo en su ejecución (1, 21). Sin embargo, para los padres de esta investigación, la culpa no es un sentimiento que dura mucho, ni paraliza, sino por el contrario los anima a salir adelante, a buscar ayuda y a apoyar a sus seres queridos.

Estos sentimientos, crean en los padres con hijos con discapacidad, una gran tensión entre lo que se es y el deber ser, pues esta situación genera una reflexión sobre la vida futura y el niño en el aquí y el ahora. Por ello muchos padres cambian su forma de ver la vida y cuestionan los conceptos erróneos de la sociedad, como lo hacen también los papás de esta investigación. Esto lo confirman Ortega, Salguero y Garrido, quienes afirman que el tener un hijo con discapacidad es un momento de ruptura que hace que los padres se cuestionen el ejercicio de su paternidad (22, 23).

En la investigación se observa un padre dual, que siente en su interior una fuerza que lo impulsa pero a su vez se siente solo y en ocasiones con poco apoyo familiar y de la sociedad, ya que si rechazan a su hijo o no lo aceptan, esto lo hace sentirse a él mismo menospreciado. Esto lo motiva a luchar por buscar un espacio y explicaciones para su hijo y para él, tal vez en lo religioso o en lo racional, de por qué le tocó a él esa situación. Pero luego es en esa cotidianidad donde cambia su forma de ver la vida y se encuentra con un niño que lo llena de amor y de experiencias gratificantes, con el temor grande de no saber qué sucederá en el futuro. Dicha dualidad pudiera

tener explicación en los planteamientos de Durkheim cuando se refiere al ser individual y el ser social (24). Según Durkheim, el hombre es doble: hay en él dos seres, uno individual, que tiene sus raíces en el organismo y cuyo círculo de acción se encuentra limitado y un ser social que representa la más elevada realidad, sea en el orden intelectual o en el orden moral. El hombre es este conjunto de bienes intelectuales que constituye la civilización y la civilización es la obra de la sociedad. La sociedad hace sentir su influencia si es un acto y ella solo es un acto cuando los individuos que la componen están reunidos y actúan en común.

En la convivencia cotidiana del padre con el hijo se cumple el imperativo de un reconocimiento recíproco, donde los individuos se construyen en relación con el otro y es ahí donde el padre acepta la condición de su hijo sin necesidad de explicaciones racionales, mágicas o religiosas, admite su rol paterno y se establece una relación recíproca que al compararse con otros se da una sedimentación intersubjetiva, inicialmente entre los miembros de la familia y luego con la sociedad, creando así memorias e historias propias. El padre se torna solidario con su hijo en su necesidad de acompañamiento y es entonces reconocido y amado como sujeto más que como discapacitado, tal como lo plantea Axel Honneth en su teoría del reconocimiento (25).

Cada persona y familia, basará su vivencia en la discapacidad en lo que saben y ven a su alrededor en la vida diaria, en su barrio, en su escuela, en su iglesia, en diferentes partes, pero es en la familia donde se dará la primera atención, aceptación, acompañamiento y socialización de ese niño. Los papás de la investigación consideran que la información que ellos logran adquirir sobre el SD les da seguridad en el acompañamiento del hijo, así como lo ratifica Ribeiro y col. en la investigación sobre la importancia de la información de los padres para dar seguridad en el cuidado del hijo (26).

La familia es un sistema organizado, dinámico y complejo que demarca las conductas que sus integrantes asumen frente al autocuidado y la enfermedad, y como promotora de la salud de sus integrantes se encarga de crear los mecanismos que le permitan a cada uno de ellos la satisfacción de sus necesidades básicas, la construcción de hábitos saludables, costumbres y valores frente a la salud. Cuando se tiene un niño con SD, o sea con una discapacidad cognitiva, toda la familia se enfrenta a momentos de tensión que hacen necesario una adaptación por parte de ella, como lo dice Aramayo, el diagnóstico de una condición cualquiera que ella sea, puede producir un impacto que continuará en el tiempo y que lleva a cambios al interior de la familia, ya que tener un hijo con SD es un factor de estrés para el sistema familiar (27).

Cada uno de los miembros de una familia tiene un papel importante en el acompañamiento del niño con SD, y en la cotidianidad construyen formas de relacionarse entre sí, aprendiendo a vivir con el otro día a día, haciendo hábitos, rutinas, consensos y vivencias familiares. Esto según Manjarres y col. facilita a la familia la construcción de una identidad,

una perspectiva de género, una dimensión valorativa y unas normas para incorporarse paulatinamente como personas y ciudadanos en una sociedad, que se complejiza cuando deben asumir la realidad de la crianza de hijos con características especiales (28), ratificada por muchos de nuestros investigadores que relatan que no siempre esa sociedad o comunidad está preparada para aceptar al niño diferente.

Para el niño con SD, su familia se convierte en la protagonista para garantizar sus derechos y su proceso de crecimiento y desarrollo, y es ella, inicialmente sola y luego en compañía de una red social de apoyo, la que se enfrenta a los diferentes obstáculos y retos que la crianza del niño con SD le pone en el día a día. En la medida en que esta familia se fortalece y asuma la discapacidad como un desafío compartido por todos, comunidad, instituciones y entes territoriales, y cada uno de sus integrantes, puede tener más estrategias para afrontarla, crecer y fortalecerse a partir de la convivencia con el niño (28).

Mahoney (29) postula que el aprendizaje temprano de un niño con SD durante su proceso de desarrollo continuo, puede verse afectado por cada una de las experiencias que los niños tienen en su ambiente familiar, y que las intervenciones institucionales escolares, hospitalarias y atenciones domiciliarias, proporcionan experiencias significativas de aprendizaje. Sin embargo resalta lo que plantean los modelos ecológicos, que más allá de las instituciones es en el acompañamiento familiar donde se da el mayor potencial de desarrollo y aprendizaje.

Rescatar la experiencia de crianza del padre de un niño con SD, da la oportunidad de escuchar y entender la realidad que viven desde el interior de esa familia, especialmente desde el punto de vista de uno de los integrantes que muchas veces no se considera tan activo en la crianza de los hijos, facilitando así un mejor acompañamiento y una interacción mayor entre los padres y el personal de salud.

El concepto de la palabra paterno y el rol paterno, hace referencia a una situación que se presenta cuando un hombre se convierte en padre, y en la sociedad se le asignan algunas funciones que luego en la individualidad del hogar el hombre decide cuáles serán. El rol del hombre o del masculino en muchas culturas es el de ser fuerte, el proveedor, el responsable de la protección, mientras que el rol femenino es el débil, el dependiente y el de la crianza o acompañamiento del hogar, es en esta construcción social que el hombre va buscando su papel de hombre y de padre.

La masculinidad es un producto emergente de la articulación entre lo biológico y lo cultural y se da en la medida en que hay una relación con lo femenino, dándose una construcción social y cultural para ejercer cada uno un rol (5). En la cultura occidental el papá era el trabajador y la autoridad en el hogar, pero actualmente se dan cambios en la estructura familiar. La paternidad activa no solo se asocia a la obligación de ser el proveedor económico de los hijos, sino que involucra funciones afectivas, de apoyo emocional, de cuidado, psicológicas, educativas, entre otras (30).

En muchas culturas ese cambio ha sido muy notorio, pero en la cultura colombiana aún las obligaciones de la crianza siguen siendo de las madres no obstante los avances y cambios en las configuraciones de roles familiares, aun la mayor carga en términos de tiempo y responsabilidad sigue estando en manos de las mujeres. Aguayo et al (30), también afirma que en Chile actualmente un gran porcentaje de parejas tiene un arreglo tradicional de roles y si bien los hombres se muestran efectivamente más preocupados de ejercer su paternidad, su participación en las tareas domésticas es muy escasa. Aún la sociedad está lejos de lograr la corresponsabilidad de las tareas de paternidad, maternidad y las tareas domésticas entre hombres y mujeres.

Para los padres de esta investigación ser padre tiene una connotación de proveedor, de ser fuerte, sin embargo cuando se tiene un niño con SD el rol se complementa, pues no solo continúan siendo los proveedores y el fuerte, sino que también deben “estar ahí” en la crianza, se vuelven más participativos y más protagonistas en el acompañamiento de sus hijos.

El aspecto económico es preponderante en el desarrollo de la vida de una persona con SD, pues su condición especial demanda mayor atención en salud y educación y por tanto más recursos económicos. La necesidad de insertarse a un sistema social que avanza en la atención y superación oportuna de dificultades y limitaciones que determinan el adecuado crecimiento y desarrollo, incrementan significativamente los gastos familiares. Esto lleva al grupo familiar a organizarse de diferentes maneras, desembocando en la priorización de aspectos que antes no tenían en cuenta cuando eran solo pareja, o en la experiencia de crianza de otros hijos en situación regular, llevando a cambios en la estructura y dinámica (31).

Cuando los ingresos económicos para la crianza del hijo con SD y el sostén de la familia provienen solo del padre, él ocupa gran parte de su tiempo buscando los recursos, disminuyendo la posibilidad de permanecer y acompañar a su hijo, esta situación pone al papá en un conflicto entre la necesidad de consagrar su tiempo a mejorar los ingresos familiares o dedicarlo al cuidado y crianza de su hijo.

Por otro lado si hay desempleo se presenta la dicotomía entre la angustia, por la carencia económica que los aleja del acceso a los servicios, y el disfrute por la disponibilidad de tiempo para acompañarle y apoyarlo en su proceso de formación. Sin embargo cuando esta última situación se da, el papá se siente gratificado y compensado con los avances, logros y expresiones de profundo amor y cariño que su hijo le expresa.

Los padres sienten que necesitan de un apoyo económico extra que les permita ofrecerles a sus hijos lo necesario, experimentando una sensación de impotencia por no suplir las necesidades con lo que devengan, generando sentimientos de culpa, que se profundizan por las ausencias en la búsqueda de recursos económicos. Los padres consideran que además de un compromiso económico, hay una responsabilidad mayor, que requiere tiempo y dedicación, pero esto crea una tensión

grande para el papá porque el querer no significa poder, ya que hay que combinar la función de proveedor con los otros aspectos de la crianza como es el cuidar del otro y por eso todos coinciden en que con un niño con SD la paternidad se vive diferente, hay un cambio de actitud, de pensamiento y de mirar el futuro.

Esta vivencia de crianza hace que el padre se involucre más con su hijo, edifique con él una identidad para el niño, para la sociedad y para su propia conciencia, constituyendo la primera historia de amor como dice Maturana et al., una experiencia que se vivencia en la cotidianidad y que está permeada por la historia y la cultura (32).

Estudios han demostrado que cuando los padres se involucran en la atención, crianza, acompañamiento y desarrollo de sus hijos, la familia se construye con unos roles más igualitarios, con acuerdos y responsabilidades compartidas proporcionando soporte psicológico, emocional y afectivo importante y vital para el crecimiento y desarrollo de todos sus integrantes. Este cambio implica un salto cultural tremendamente positivo para la vida familiar y comunitaria, favoreciendo un desarrollo integral en sus hijos (29, 30). Sin embargo el involucrar a los padres en la crianza sigue siendo un campo aún en construcción para nuestras culturas, por ello los padres de la investigación, sienten una carga social muy alta cuando les exigen ser los fuertes, los que no pueden llorar, los que se deben ir a trabajar y dejar a sus hijos con las madres, las encargadas del hogar y de la crianza. Pero cuando el niño tiene SD la realidad de la cotidianidad cambia el rol y lo obliga a involucrarse más, a acompañar a esa madre que sufre y que siente temor frente a su maternidad. Este accionar se comprende según Weber porque el ser humano está en una interrelación en la que confluyen lo social, lo cultural y lo colectivo en la historia del sujeto (33).

En la cotidianidad y convivencia con el niño con SD, el padre busca su aceptación y la de su hijo dentro de la familia y en la sociedad, en la escuela, en la salud, y más que volverse un obstáculo insalvable, es un reto y una lucha por los derechos. Así como lo expresa Durkheim a medida que la vida se extiende, el horizonte colectivo se amplía; la sociedad deja de aparecer como el todo por excelencia para transformarse en parte de un todo mucho más vasto, con fronteras indeterminadas y susceptibles de retroceder indefinidamente (24), muchas veces los temores se van resolviendo poco a poco y comienzan a pensar en el futuro, perciben que ellos pueden ser autónomos y pueden vivir en comunidad.

## CONCLUSIONES

La crianza de un hijo con SD se convierte en una experiencia de vida para el papá, en la que ponen todo su ser y su quehacer, que les permite reflexionar y accionar sobre situaciones que como hombre creía que no era necesario porque la mujer está ahí para hacerlas, pero ese niño lo hace sentir protagonista, y es en la cotidianidad que le da un cambio a su re-

alidad y por tanto al significado de paternar.

En esta investigación se escuchó la voz de los padres, en su experiencia de crianza y abre todo un espacio para continuar reflexionando sobre ese rol paterno que la sociedad les ha dado, pues ellos quieren ser más partícipes y protagonistas en esa crianza y no solo en la parte de proveedores económicos, dejan por tanto ver su lado sensible.

Para finalizar es importante saber que los papás entienden que el niño con SD es un sujeto como cualquier otro pero que requiere de un acompañamiento diferente, y como dice el grupo de Puericultura de la Universidad de Antioquia, un acompañamiento inteligente y afectuoso que sepa entender la diversidad de cada niño.

## Agradecimiento

A todos los padres de familia que participaron en la investigación y que con su experiencia y cariño a sus hijos, nos enseñan que la diferencia debe ser más valorada.

## REFERENCIAS

1. Cunha Aldine MFV, Blascovi-Assis SM, Fiamenghi Jr GA. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. *Ciênc. saúde coletiva*. 2010;15(2):445-451. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232010000200021&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000200021&lng=en). Fecha de consulta: 30/1/2015.
2. Bastidas Acevedo M, Ariza Marriaga G, Zuliani Arango L. Síndrome de Down. Experiencia maternal de crianza: entre alegrías y tristezas. *Arch Venez Pueri Pediatr* 2013; 76(4): 151-158
3. Bastidas A Miriam, Alcaraz L Gloria M. Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Rev. Fac. Nac. Salud Pública* 2011; 29(1): 18-24.
4. Bastidas A Miriam, Ariza M Gustavo, Zuliani A Liliana. Reconocimiento del niño con síndrome de Down como un sujeto de crianza. *Rev. Fac. Nac. Salud Pública* 2013; 31(1): 102-109.
5. Faur E. Masculinidades y Desarrollo Social. Las Relaciones de Género desde la Perspectiva de los Hombres. Arango Editores, Unicef Bogotá, 2004. pp. 39 – 82.
6. Fuller ONJ. Paternidades en América Latina. Pontificia Universidad Católica del Perú. Perú: Fondo Editorial, 2000.
7. Martínez M. La Investigación Cualitativa: Síntesis Conceptual. *Revista IIPSI, Facultad de psicología, UNMSM*. 2006; 9(1): 126; 126-134.
8. Vera Vélez L. La investigación cualitativa. Universidad Interamericana de Puerto Rico. [Internet] s/f. Disponible en: <http://www.ponce.inter.edu/cai/Comite-investigacion/investigacion-cualitativa.html> [Fecha de consulta: 8 de agosto de 2013]
9. Arroyo MP, Cortina A, Torralba MJ, Zugast J. Ética y legislación en enfermería. Análisis sobre la responsabilidad profesional. 1ª ed. Reimpresión. España: McGraw-Hill Interamericana; 1998. pp. 30-32.
10. Taylor S, Bogdan R. Introducción a los métodos cualitativos de investigación. 1ª ed. Barcelona: Paidós; 1998. 340p.
11. Gadamer H. Verdad y Método. Tomo II. Salamanca: Sígueme; 1998. pp. 297-307.
12. Martínez M. Comportamiento humano. Nuevos métodos de investigación, México: Trillas; 1999. 142p.

13. Patton MQ. *Qualitative research & evaluation methods*. 3 ed. California: Sage Publications; 2002. pp. 463-480
14. Castillo E., Vásquez ML. El rigor metodológico en la investigación cualitativa. *Colombia Médica*. 2003; 34(3): 164-167
15. Coffey A, Atkinson P. *Encontrar el sentido de los datos cualitativos*. Segunda edición. Universidad de Antioquia; Medellín, 2003, 249p.
16. Normas Científicas, Técnicas y Administrativas para la Investigación en Salud. Gaceta oficial. Resolución N° 008430 de 1993. República de Colombia, Ministerios de Salud. Publíquese y cúmplase; dada en Santafé de Bogotá D.C. a los cuatro días del mes de octubre de 1993. Link: [https://www.in-vima.gov.co/index.php?option=com\\_content&view=article&id=2977:resolucion-no-8430-del-4-de-octubre-de-1993&catid=147:resoluciones-medicamentos-&Itemid=203](https://www.in-vima.gov.co/index.php?option=com_content&view=article&id=2977:resolucion-no-8430-del-4-de-octubre-de-1993&catid=147:resoluciones-medicamentos-&Itemid=203)
17. Torralba Roselló F. *Antropología del Cuidar*. España: Instituto Borja de Bioética, Fundación Mampfre Medicina; 1998. pp. 207-338
18. Strauss A, Corbin J. *Basics of Qualitative Research: Techniques and Procedures for Developing Grounded Theory*. 2a ed. London: Sage Publication; 1998. 312p.
19. Guba E, Lincoln Y. *Competing Paradigms in Qualitative Research*. En: Denzin N, Lincoln Y. *Handbook of qualitative research*. Thousand Oaks: Sage, 1994. pp. 105-117.
20. Luque Parra DJ. Trastornos del Desarrollo, Discapacidad y Necesidades Educativas Especiales: Elementos Psicoeducativos. *Revista Iberoamericana de Educación-OEI*; 2003. pp. 1-15
21. Shalock R, Verdugo MA. El concepto de calidad de vida en los servicios y apoyo para personas con discapacidad intelectual. *Siglo Cero*, 2007; 38(4), 21-36.
22. Ortega SP, Salguero VA, Garrido GA. Discapacidad: paternidad y cambios familiares. *Avances en Psicología*. 2007 25(1); 110-125.
23. Ortega SP, Torres VLE, Garrido GA, Reyes LA. Actitudes de los padres en la sociedad actual con hijos e hijas con necesidades especiales. *Revista Psicología y ciencia social*. 2006. 8(1); pp. 21-32.
24. Durkheim, E. Los ritos piaculares y la ambigüedad de la noción de lo sagrado. En: *las formas elementales de la vida religiosa*. Editorial Schapire. Buenos Aires, Argentina; 1968. pp. 401.457.
25. Honneth A. *Reconocimiento y Menosprecio: Sobre la fundamentación normativa de una teoría social*. Primera edición. Madrid: Safekat S.L.; 2009. 44p.
26. Ribeiro MF, Barbosa MA, Porto CC. Parálisis cerebral e síndrome de Down: nível de conhecimento e informação dos pais. *Ciênc. saúde coletiva* [serial en la Internet]. 2011,16(4): pp. 2099-2106. Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v16n4/v16n4a09>. [Fecha de consulta: 30/1/ 2014]
27. Aramayo M. *La persona con síndrome de Down. Hechos, mitos, problemas, sugerencias*. Caracas: Fondo Editorial Tropykos. 1996
28. Manjarrés Carrizales D, León González EY, Martínez Gil R, Gaitán Luque A. *Crianza y discapacidad: una visión desde las vivencias y relatos de las familias en varios lugares de Colombia*. Primera edición. Bogotá: Fondo Editorial. Universidad Pedagógica Nacional; 2013. 199p.
29. Mahoney G, Perales F. El papel de los padres de niños con Síndrome de Down y otras discapacidades en la atención temprana. *Revista Síndrome de Down*, Junio 2012; 29: 46-64.
30. Aguayo F, Kimelman E. *Guía para Promover la Paternidad Activa y la Corresponsabilidad en el Cuidado y la Crianza de niños y niñas*. Santiago: Chile Crece Contigo / Ministerio de Desarrollo Social. 2012; p. 9-10.
31. Ortega P., Torres LE., Reyes A., Garrido A. Cambios en la dinámica familiar con hijos e hijas con discapacidad. *Revista Psicología Científica.com*, 14(6). [serial en la Internet]. 2012 Disponible en: <http://www.psicologiacientifica.com/hijos-condiscapacidad-cambios-familia>. [Fecha de consulta: 27/7/15]
32. Maturana H, Porsksen B. *Cosmo de una teoría, explicación de la experiencia*. En JC Saez Editor. *Del ser al hacer: Los orígenes de la biología del conocer*. Chile: Comunicaciones Noreste Ltda. 2007. pp. 41-43.
33. Weber M. *Economía y Sociedad: Esbozo de sociología comprensiva*. Primera Edición. México: Fondo de Cultura Económica. 2008. p 1245

## ESPECTRO DE ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES EN PEDIATRÍA EXPERIENCIA HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MARACAIBO

Erwin Torres (1), Freda Hernández (2), Laura Calzadilla (3),  
Gabriela Ríos (3), Fátima Correia (3), Lena García (1).

Recibido: 30/7/2015  
Aceptado: 15/9/2015

### RESUMEN

El espectro de enfermedades desmielinizantes constituye un grupo de entidades clínicas e imagenológicas que presentan una base inmunológica autoinmune donde encontramos más frecuentemente en niños la Encefalomiелitis Aguda Diseminada (EMAD), seguida de Neuritis Óptica (NO), Mielitis Transversa (MT), Neuromielitis Óptica (NMO), y Esclerosis Múltiple (EM). **Objetivo:** Describir el perfil clínico y epidemiológico de las enfermedades desmielinizantes en la edad pediátrica. **Métodos:** Estudio observacional, descriptivo, incluyendo todos los pacientes menores de 18 años, valorados en el servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario de Maracaibo, entre enero 2014 a marzo 2015 con diagnóstico confirmado de enfermedad desmielinizante. **Resultados:** 11 pacientes entre 1 y 14 años presentaron diagnóstico de enfermedades desmielinizantes predominando el género femenino (64%), la mayoría del Municipio Maracaibo del Estado Zulia. La entidad más frecuente fue EMAD (64%); la clínica predominante fue alteración del estado de conciencia tipo somnolencia (55%). Se presentó un pico en el mes de febrero para la presentación con predominio en el grupo etario adolescentes (37%). Cien por ciento de los pacientes presentaron imágenes sugestivas de lesión de sustancia blanca. **Conclusión:** Las enfermedades desmielinizantes son una realidad en pediatría, siendo en este grupo etario la EMAD la entidad más frecuente. Dada la variedad clínica se hace necesario el conocimiento de estas entidades a fin de poder indicar tratamientos oportunos y adecuados.

**Palabras clave:** Enfermedad desmielinizante, niños, adolescentes.

### Spectrum of pediatric experience demyelinating diseases Hospital Universitario de Maracaibo

### SUMMARY

The spectrum of demyelinating disease is a group of clinical and imaging entities that have an autoimmune immunological basis, among which the most often described in children is Acute Disseminated Encephalomyelitis (ADEM), followed by optic neuritis (NO), transverse myelitis (MT), optical neuromyelitis (NMO) and Multiple Sclerosis (MS). **Objective:** To describe the clinical and epidemiological profile of demyelinating diseases in children. **Methods:** Observational descriptive study including all patients less than 18 years of age, who attended the department of Pediatric Neurology, University Hospital of Maracaibo, between January 2014 and March 2015 with the diagnosis of demyelinating disease. **Results:** 11 patients between 1 and 14 years (64% females) had a diagnosis of demyelinating diseases. The most common condition was EMAD (64%). The predominant symptoms were altered state of consciousness, type drowsiness (55%). A peak in frequency occurred during February for the age group of adolescents (37%). All patients had images suggestive of white matter injury. **Conclusion:** Demyelinating diseases are a reality in pediatrics, with EMAD as the most frequent entity. Because of the clinical variety of these pathologies, an adequate knowledge of their presentation is necessary in order to prescribe timely and appropriate treatment.

**Key words:** Demyelinating disease, children, adolescents.

### INTRODUCCION

Los trastornos desmielinizantes adquiridos del sistema nervioso central (SNC) pueden representar un amplio espectro de fenotipos clínicos e imagenológicos, dentro de los cuales se incluyen varias entidades, tales como: Encefalomiелitis Aguda Diseminada (EMAD), Neuritis Óptica (NO), Mielitis Transversa (MT), Neuromielitis Óptica (NMO) o Enfermedad de Devic, y Esclerosis Múltiple (EM). Teniendo como común denominador la afectación inflamatoria de la mielina del encéfalo, médula espinal, nervios ópticos, debido

a una respuesta inflamatoria mediada por autoanticuerpos (1).

Dentro de este grupo de enfermedades desmielinizantes, la EMAD es la entidad más frecuente en la edad pediátrica. El advenimiento de la resonancia magnética (RM) como herramienta diagnóstica ha permitido una mejor identificación de la entidad en pacientes en los que habitualmente se establecían otros diagnósticos (2). Un estudio epidemiológico realizado en población pediátrica de Canadá mostró una incidencia de 0,9/100.000/año para los trastornos desmielinizantes del SNC, incluyendo encefalomiелitis aguda diseminada, esclerosis múltiple y formas limitadas del proceso como neuritis óptica y mielitis transversa (3).

Para el año 2007 se publicó el consenso de definiciones propuestas para la Esclerosis Múltiple Pediátrica (EMP) por parte del Grupo Internacional para el estudio de Enfermedades Desmielinizantes con el fin de unificar los conceptos de EMAD y NMO EMP (4). Detallando las definiciones tanto clínicas como radiológicas. Posteriormente para el 2013 se realizó una nueva revisión, ofreciendo así mayor practicidad en los criterios para la clasificación, mejor abordaje diagnóstico y terapéutico (5); siendo estas las principales modificaciones en definiciones y criterios: EMAD monofásica: Un primer evento clínico polifocal del SNC con presunta

1. Pediatra Puericultor. Residente de II año del Postgrado de Neurología Pediátrica Hospital Universitario de Maracaibo.
2. Neurólogo Pediatra. Jefe del servicio de Neurología Pediátrica Hospital Universitario de Maracaibo. Coordinador de Postgrado de Neurología Pediátrica.
3. Neurólogo Pediatra. Adjunto del servicio de Neurología Pediátrica Hospital Universitario de Maracaibo.

**Primer Premio en el Congreso Nacional de Pediatría,  
septiembre de 2015.**

Autor corresponsal:  
Dr. Erwin Torres Teléfono: 04246700079  
Correo electrónico: erwindtc@hotmail.com

causa inflamatoria, Encefalopatía que no se puede explicar por fiebre está presente, la RM muestra lesiones difusas, mal definidas, grandes > 1-2 cm con predominio de la sustancia blanca cerebral; Lesiones de sustancia blanca hipointensas T1 son raras; Lesiones de la sustancia gris profunda (por ejemplo, el tálamo o ganglios basales) pueden estar presentes, y no hay nuevos síntomas, signos o hallazgos de resonancia magnética después de tres meses del incidente de EMAD.

El término encefalomiелitis recurrente es eliminado de la clasificación y reemplazado por multifásico el cual es definido como: Nuevo evento de EMAD tres meses o más después del evento inicial que se puede asociar con nuevo o re-emergencia de los hallazgos clínicos y de RM anteriores. El tiempo en relación a los esteroides ya no es pertinente.

En cuanto a la definición de NMO plantean como criterio, de los cuales todos son requeridos: La Neuritis Óptica, Mielitis aguda, al menos dos de los tres criterios de apoyo, como son, RM de columna lesión de la médula espinal que se extiende sobre tres segmentos vertebrales, RM cerebral que no cumpla con los criterios de diagnóstico para la EM, seropositividad Anti acuaporina-4 IgG. Espectro NMO (definido como recidivante NO o MT con un anticuerpo acuaporina-4 IgG seropositivo), recaídas clínicas de NMO se asemejan a las características de EMAD, hallazgos de la RM cerebral pueden estar presentes en los eventos iniciales o posteriores y mostrar lesiones localizadas en la zona supratentorial, tronco cerebral generalmente alrededor del cuarto ventrículo o hipotálamo o ambas regiones.

La EM es definida como: dos o más eventos clínicos del SNC no encefalopáticos separados por más de 30 días, con la participación de más de un área del SNC, o Único evento clínico y las características de RM dependen de los criterios revisados en 2010 de McDonald para diseminación en espacio (DIS) y diseminación en tiempo (DIT) (pero los criterios relativos para DIT para un solo ataque y solo una RM aplican a los niños  $\geq 12$  años y sólo aplica para los casos sin un inicio EMAD) y EMAD seguido tres meses después por un evento clínico no encefalopático con nuevas lesiones en la RM cerebral compatibles con EM (5).

Las enfermedades desmielinizantes presentan diferente expresión clínica; dependiendo de las áreas afectadas o comprometidas, infiriendo así que los signos y síntomas van a depender de la ubicación de las placas desmielinizadas en las estructuras anatómicas y funcionales del Sistema Nervioso Central. Por lo tanto, pueden presentar alteración del estado de conciencia, déficit motor, trastornos de conducta, parestias, trastornos esfinterianos, oftalmoplejias, dismetría, amaurosis, afectación de pares craneales, convulsiones, afectación central de tipo focal o multifocal (1).

El diagnóstico de las enfermedades desmielinizantes se fundamenta en el cuadro clínico de presentación y la presencia de lesiones de desmielinización en las imágenes del SNC en RM, además de la exclusión de enfermedades que pueden provocar compromiso agudo de la conciencia (1,4).

A nivel mundial los avances tecnológicos en neuroinmunología, imagenología y estudios de la identificación de enfermedades desmielinizantes en la edad pediátrica han ido en incremento. Sin embargo en Venezuela, son escasos los estudios realizados al respecto, y aquellos documentados han sido de ciertas patologías revisadas de manera individual de dicho espectro, por lo tanto a pesar de los estudios realizados, son escasas las documentaciones de manera grupal de dichas patologías. Siendo necesario el reconocimiento de características clínicas, paraclínicas, geografías, étnicas, entre otras, de estas enfermedades, que son motivo de ingresos hospitalarios y consultas al Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario de Maracaibo, centro piloto y de referencia del estado Zulia y estados circunvecinos; por estas razones se planteó como Objetivo: Describir el perfil clínico y epidemiológico de las enfermedades desmielinizantes en la edad pediátrica en pacientes del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario de Maracaibo (HUM).

## MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, incluyendo todos los pacientes de ambos géneros en edades comprendidas entre 1 y 18 años de edad, valorados en el servicio de Neurología Pediátrica del HUM, Estado Zulia, durante el periodo comprendido entre Enero 2014 y Marzo 2015 con diagnóstico de algún tipo de enfermedad desmielinizante.

### Criterios de inclusión

- Pacientes entre 1 y 18 años
- Ambos géneros
- Pacientes de cualquier grupo étnico o raza
- Presenten afectación neurológica más resonancia positiva para enfermedad desmielinizante

### Criterios de exclusión

- Menores de 1 año y mayores de 18 años
- Paciente con enfermedad vascular cerebral
- Paciente HIV positivo
- Enfermedades del colágeno diagnosticadas
- Paciente con patologías hematológicas u oncológicas
- Pacientes con enfermedad neurológica previa

Análisis estadístico: los datos fueron almacenados y procesados con el SPSS versión 19 para Windows. Las variables cualitativas se analizaron mediante la estadística descriptiva usando frecuencias absolutas y relativas (%), las cuales fueron resumidas en tablas de frecuencia y representadas en gráficos de sectores circulares o de barras. Medidas de tendencia central y dispersión se amplió para análisis descriptivo de las variables cualitativas valoradas.

## RESULTADOS

En el periodo de estudio 11 pacientes entre 1 y 14 años se confirmó el diagnóstico de algún tipo de enfermedad desmielinizante. Todos los pacientes fueron evaluados inicialmente

en el servicio de emergencia del Hospital Universitario de Maracaibo. A pesar que la presentación del espectro desmielinizante fue variable, predominó la alteración del sensorio tipo somnolencia como el motivo de consulta más frecuente 6/11 (55%).

En la distribución según género: 7 pacientes del sexo femenino (64%) y 4 pacientes del sexo masculino (36%), Las edades estuvieron comprendidas entre 1 a 14 años con un promedio de edad de  $6,86 \pm 1,40$  años: 3 (27%) lactantes, 1 (9%) pre escolar, 3 (27%) escolares y 4 (37%) adolescentes. Para fines epidemiológicos es de importancia resaltar que los pacientes eran procedentes del Municipio Maracaibo 5/11 (45%), Paraguaipoa-Municipio Páez 2/11 de etnia wayuu (18%), Ciudad Ojeda-Municipio Lagunillas 1/11 (9%), La Concepción - Municipio Jesús Enrique Lossada 1/11 (9%) Municipio Baralt 1/11 (9%), Mojan- Municipio Mara 1/11(9%) todos pertenecientes al Estado Zulia (Figura 1).



Figura 1. Distribución de pacientes con enfermedad desmielinizante según su procedencia.

Durante el periodo de estudio se registró una distribución modal con un pico máximo en el mes de febrero, seguido de picos en enero, marzo, abril, reportándose dichos casos en los 15 meses de estudio (Figura 2).

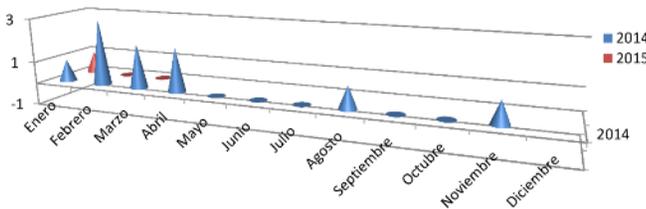


Figura 2. Distribución mensual durante el periodo de estudio

La distribución de las enfermedades desmielinizantes que se evaluaron durante el periodo de estudio mostró que la entidad más frecuente dentro del espectro es la EMAD 7/11 (64%) y en menor porcentaje las otras entidades EM 2/11 (18%), NO 1/11 (9%), NMO 1/11 (9%) (Figura 3).

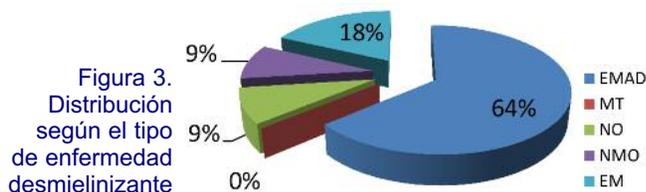


Figura 3. Distribución según el tipo de enfermedad desmielinizante

Las manifestaciones clínicas resultaron variables encontrándose una misma sintomatología en diferentes entidades, predominando la alteración del estado de conciencia tipo somnolencia en 6/11 (55%), convulsión 4/11 (36%), ataxia 4/11 (36%), cefalea 3/11 (27%), fiebre 2/11 (18%), pérdida de visión 2/11 (18%), alteración del lenguaje 4/11 (36%), vómito 2/11 (18%), agitación psicomotriz 1/11 (9%), parestias 2/11 (18%), trastorno del movimiento 1/11 (9%) sialorrea 1/11 (9%), dolor ocular 1/11 (9%) (Tabla 1).

Tabla 1. Distribución de las variables clínicas

Manifestaciones Clínicas	Frecuencia (n)	Porcentaje (%)
Somnolencia	6	55
Convulsión	4	36
Alteración del lenguaje	4	36
Ataxia	4	36
Cefalea	3	27
Fiebre	2	18
Vomito	2	18
Pérdida de visión	2	18
Parestias	2	18
Trastorno del movimiento	1	9
Sialorrea	1	9
Agitación psicomotriz	1	9
Dolor ocular	1	9

Como método de ayuda diagnóstica se les practicó a todos los pacientes con sospecha de enfermedad desmielinizante Resonancia Magnética Cerebral con contraste y de segmentos medulares (Figuras 4-6).

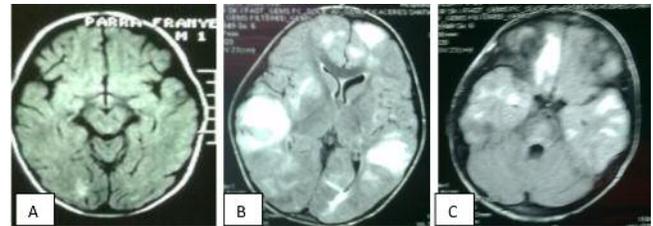


Figura 4. Corte axial de Resonancia Magnética Cerebral con contraste ponderadas en T2 y Flair donde se visualizan imágenes hiperintensas grandes que realzan a la administración del contraste sugestiva de desmielinización cerebral presentes en Encefalomielit Aguda diseminada (Imagen A,B,C).



Figura 5. Resonancia Magnética de Columna Cervical y Dorsal con contraste que muestra lesiones confluentes hiperintensas en T2 segmento C3-C7 de cordón medular con realce nodular C7 posterior (Imagen A). Columna dorsal aumento de volumen y ensanchamiento de lesión T3-T4 cordón medular proximal con patrón de realce heterogéneo (Imagen B) visto en paciente con Neuromielitis Óptica.

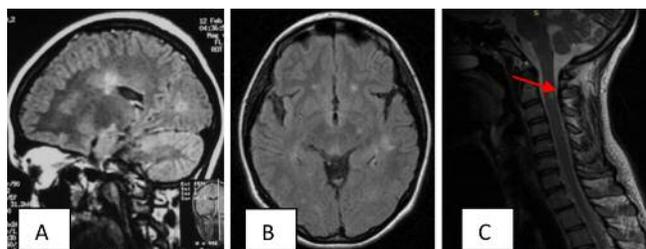


Figura 6. Estudio de RM cerebral y columna cervical que muestra en corte sagital secuencia T2 Flair, imágenes hiperintensas lineales en interfase calloso septal (Imagen A). Corte axial hiperintensidades en sustancia blanca profunda (Imagen B), corte sagital en columna cervical se evidencian focos hiperintensos en T2 a nivel del cordón medular, ovalados impresionando discreto realce a la altura C2-C3, C3-C4 central. Imágenes vistas en paciente con Esclerosis Múltiple.

## DISCUSIÓN

El Hospital Universitario de Maracaibo constituye un centro de referencia especializada pediátrica de la región y alrededores, donde ha sido posible la valoración de pacientes con enfermedades dentro del espectro desmielinizante constituidas por EMAD, NO, MT, NMO, EM. En el presente estudio se estudiaron 11 pacientes con diagnóstico de enfermedad desmielinizante que cumplieron los criterios de inclusión y consultaron durante el período enero 2014 a marzo 2015.

En esta investigación se observó un predominio en el género femenino con respecto al masculino, concordando también en cuanto a las edades con investigación de Banwell y colaboradores en 2009 (3).

Del grupo de patologías dentro del espectro de enfermedades desmielinizantes en la infancia, la EMAD es la más frecuente (10), en el presente trabajo EMAD fue observada en 7 pacientes, seguida de EM, NO y NMO con un paciente cada entidad no evidenciándose pacientes con MT. Concordando con estudio realizado por López quien reportó EMAD en un 70% con respecto a las otras patologías desmielinizantes (11).

En cuanto a las manifestaciones clínicas evidenciadas en el estudio predominó la alteración del estado de conciencia tipo somnolencia en 5 pacientes, seguido de crisis convulsivas, ataxia y alteración del lenguaje, entre otras alteraciones menos frecuentes difiriendo de lo propuesto por Peña y colaboradores quien plantea como manifestaciones clínicas más frecuentes fiebre, convulsiones, trastornos motores, menos frecuente dismetría y ataxia (1).

La EM representó la segunda entidad en frecuencia estudiada durante el período de estudio, con una distribución de 1/1 referente al género difiriendo de estudios tales como menciona Peña y colaboradores (9) donde el predominio es del género femenino en edad pediátrica, así mismo las manifestaciones clínicas corresponden en un 50% a las expresadas por Tenenbaum (8) dado que la presentación clínica de uno de los pacientes evaluados fue trastorno del movimiento tipo temblor.

Referente a la NMO el género masculino y femenino son afectados por igual en el curso monofásico pero, en el curso de recaídas es más frecuentes en las mujeres con una relación 05,1-10,0 (7), mostrando similitud con los estudios reportados por Sellner y colaboradores en 2010 (7) dado que la paciente durante el seguimiento ha presentado recaída.

En el transcurso del presente estudio se presentó un paciente con NO y es motivo actual de seguimiento dado su reciente diagnóstico.

## CONCLUSIONES

- Las enfermedades desmielinizantes son una realidad en la edad pediátrica
- La más frecuente fue la Encefalomiелitis Aguda Diseminada.
- La Esclerosis Múltiple fue la segunda entidad más frecuente durante el período de estudio con una distribución por igual referente al género y predominio en edad de adolescencia.
- La Mielitis Transversa no se registró en el presente estudio.
- Neuromielitis Óptica se presentó en el género femenino y durante seguimiento se evidenció la tendencia a recaída.
- Estos resultados servirán de ayuda para caracterizar mejor las enfermedades desmielinizantes en nuestra población infantil y servirán de guía para estudios posteriores.

## REFERENCIAS

1. Peña Mora E, Montiel C. Enfermedades Inflammatorias Desmielinizantes. En: N. Ferjeman, E. Fernandez (editores). Neurología Pediátrica. Editorial Medica Panamericana 3ra Edición. Buenos Aires 2007, pp. 1050-1064.
2. Tenenbaum S, Chitnis T, Ness J. Acute disseminated encephalomyelitis. *Neurology* 2007; 68 (16): 523-536.
3. Banwell B, Kenedy J, Sadovnick D. Incidence of Acquired Demyelination of the CNS in children Canadian. *Neurology* 2009; 72(3): 232-239
4. Krupp L, Banwell B, Tenenbaum S for the International Pediatric MS Study Group. Consensus definitions proposed for pediatric multiple sclerosis. *Neurology* 2007; 68 (2): 7-12.
5. Krupp L, Tardieu M, Amato M, Banwell B, Chitnis T, Dale R, et al. International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group criteria for pediatric multiple sclerosis and immune-mediated central nervous system demyelinating disorders: revisions to the 2007 definitions. *Multiple Sclerosis Journal* 2013; 19 (10): 1261-1267
6. Murthy SN, Faden HS, Cohen ME, Bakshi R. Acute disseminated encephalomyelitis in children. *Pediatrics* 2002; 110 (2): 21-28.
7. Sellner J, Boggild M, Clanet M, Hintzen RQ, Illes Z, Montalban X, et al. EFNS guidelines on diagnosis and management of neuromyelitis optica. *Eur Neurol* 2010; 17: 1019-1032.

8. Tenenbaum S. Encefalomiелitis Diseminada Aguda: estudio prospectivo de una cohorte pediátrica. *Medicina Infantil* 2005; 12(3): 180-191.
9. Peña J, Montiel C, Ravelo ME, Gonzalez S, Mora La Cruz E. Esclerosis Múltiple en niños: clarificando su ubicación dentro del espectro desmielinizante. *Invest Clin* 2006; 47 (4): 413-425.
10. Capote G, Cerisola A, González G, López S, Scavone C. Encefalomiелitis difusa aguda en la edad pediátrica. *Arch Pediatr Urug* 2009; 80(3): 184-196
11. López J, Bodega O, Suarez M, Delgado A, Cabrerizo R, Pena J. Inflamación diseminada episódica del sistema nervioso central en niños. Revisión casuística de un periodo de 13 años. *Rev Neurol* 2004; 38:405-410.

## DOBLE ANEUPLOIDÍA (TRISOMÍA 21 Y XXY): REPORTE DE CASO DE SÍNDROME DOWN-KLINEFELTER CON DELECCIÓN (Xp)(p11.3-PTER) HEREDADA.

Carlos A. De La Torre-Hernandez (1), Julio C. Ochoa-Sifontes (2)

Recibido: 11/8/2015  
Aceptado: 18/9/2015

### RESUMEN

En los síndromes Down (SD) y Klinefelter (SK) independientes entre sí, ambas aneuploidías cromosómicas son causadas por exceso. La ocurrencia de estas dos alteraciones en un individuo es un fenómeno relativamente raro. En casos de doble aneuploidía donde están involucrados autosomas y cromosomas sexuales, predominan las manifestaciones clínicas relacionadas con los autosomas y se solapan las de cromosomas sexuales. Caso clínico: se trata de un paciente de dos años de edad, con signos sugerentes de SD, producto del tercer embarazo de una madre de 32 años. Examen físico: braquicefalia, perfil plano, hipertelorismo, desviación de las hendiduras palpebrales, orejas de baja implantación, prominencia de la sutura metópica, paladar alto y estrecho, cuello corto, diástasis de músculos rectos anteriores, hernia umbilical, braquidactilia, línea de Sydney en mano derecha, micro pene, hipotonía moderada. El estudio citogenético evidenció una fórmula cromosómica 48,XXY,+21,der(X) para el caso y 46,XX,del(Xp)(p11.3-pter) en la madre. Con esto se logró precisar una correlación genotipo-fenotipo que nos confirma el diagnóstico de síndrome Down-Klinefelter con delección p11.3-pter de cromosoma X heredado de la madre. Las manifestaciones fenotípicas del SK solapadas por una aneuploidía autosómica deben evaluarse detenidamente en la pubertad.

**Palabras clave:** Síndrome Down, Síndrome Klinefelter, doble aneuploidía.

### SUMMARY

**Double aneuploidy (trisomy 21 and XXY): case report of Down-Klinefelter syndrome with inherited deletion (Xp)(p11.3-pter).**

In Down Syndrome (DS) and Klinefelter Syndrome (KS) independent of one another, both chromosome aneuploidies are caused by excess. The occurrence of these alterations in one individual is a relatively rare phenomenon. In cases of double aneuploidy in which autosomes and sex chromosomes are involved, the predominant clinical manifestations are related to autosomes and the alterations due to sex chromosomes overlap. Clinical case: The patient is a two year old boy, with signs suggestive of DS, product of the third pregnancy of a mother of 32 years of age. Physical exam: brachycephaly, flat facial profile, hypertelorism, upslanting palpebral fissures, low-set ears, prominent metopic suture, high and narrow palate, short neck, diastasis recti, umbilical hernia, brachydactyly, Sydney line in the right hand, micro penises, moderate hypotonia. The cytogenetic study revealed a chromosomal formula 48,XXY,+21,der(X) in the case and 46,XX,del(Xp)(pter-p11.3) in the mother, which specifies a genotype-phenotype correlation and confirms the diagnosis of Down-Klinefelter Syndrome with deletion p11.3-pter of X chromosome inherited from the mother. The phenotypic manifestations of KS overlapped by an autosomal aneuploidy should be carefully assessed at puberty.

**Key words:** Down Syndrome, Klinefelter Syndrome, double aneuploidy.

### INTRODUCCIÓN

Dentro de las causas genéticas más frecuentes de retardo mental se encuentran las aberraciones cromosómicas numéricas por exceso, conocidas como aneuploidías, que se observan en una mayor proporción en los individuos afectados por retardo mental grave y de fenotipo polimalformado (1). La incidencia de aneuploidía en los recién nacidos es de aproximadamente 3/1000, pero la frecuencia aumenta dramáticamente entre los nacidos muertos o abortos espontáneos (2). Los estudios han revelado que el principal factor de riesgo de tener un hijo con aneuploidía es la edad materna avanzada (3). La ocurrencia de dos alteraciones cromosómicas en un mismo individuo es un fenómeno relativamente raro (4, 5). El primer informe de doble aneuploidía de cromosomas se-

xuales y trisomía 21 fue realizado en 1959 por Ford y colaboradores (6, 7). Esta anomalía también se ha descrito recientemente en un par de gemelos monocigóticos (8). En este artículo se exponen las características clínicas de un niño seguido desde los 9 meses hasta los dos años de edad, quien presentó un cariotipo 48,XXY,+21.

### PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente de dos años de edad, producto del tercer embarazo de una madre de 32 años, el cual presentó al nacer un peso de 3.300 gramos, una talla de 51 cm y facies sugerente de Síndrome Down. Es atendido por primera vez a los nueve meses de vida en el Centro Nacional de Genética Médica de Venezuela (CNGMV), para diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

Los hallazgos positivos del examen físico se resumen de la siguiente manera, cabeza: braquicefalia, perfil plano, hipertelorismo, desviación mongoloide de las hendiduras palpebrales, orejas de baja implantación, prominencia de la sutura metópica, paladar alto y estrecho. Cuello: corto. Abdomen: diástasis de músculos rectos, hernia umbilical.

1. Médico, Genetista Clínico, Departamento de Genética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica de Venezuela (CNGMV).
2. Médico, Pediatra Puericultor, Departamento de Puericultura y Pediatría, Hospital Central Universitario Antonio María Pineda (HCUAMP).

Autor correspondiente: Carlos A. De La Torre-Hernandez.  
E-mail: dr.delatorre@gmail.com

Extremidades: braquidactilia, línea de Sydney presente en mano derecha. Genitales: micro pene. Neuromuscular: hipotonía moderada. Talla: 83 cm. Circunferencia cefálica: 48 cm. Peso: 12,6 Kg, Percentiles: C.C: 50-90p, T/E: 50-90p, P/E: 50-90p, P/T: 50-90p.

### ÁRBOL GENEALÓGICO

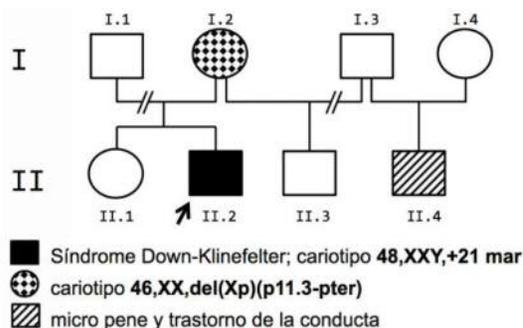


Figura No. 1: árbol genealógico de paciente con Síndrome Down-Klinefelter (II.2), con fenotipo de Síndrome Down. Madre (I.2) del propósito con deleción (p11.3-pter) en brazo corto de cromosoma X.

Los estudios indicados fueron, cariotipo convencional: el resultado de este estudio en sangre periférica evidencio una formula cromosómica 48,XXY,+21,der(X) en el propósito (figura No. 2), lo cual supuso examinar e indicar el mismo estudio al resto de los familiares de primer grado, constatándose una alteración estructural del cromosoma X, con una formula cromosómica 46,XX,del(Xp)(p11.3-pter) en la madre del caso, identificándose este cromosoma como marcador (mar) materno del propósito. No se constataron alteraciones fenotípicas de familiares. Ultrasonido transfontanelar, abdominal y renal: no presentaron alteraciones.

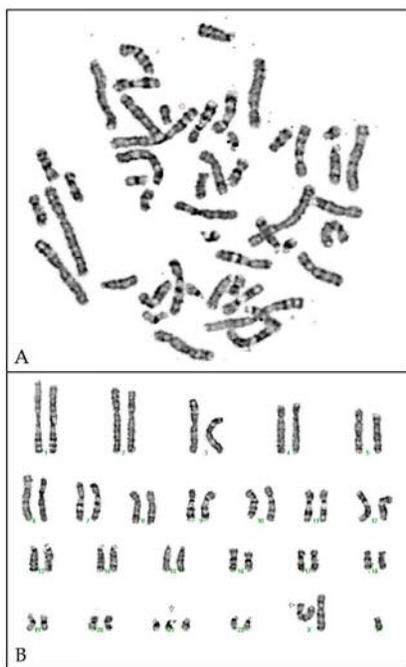


Figura No. 2: Metafase (A). Cariotipo convencional con bandeado GTG de paciente con Síndrome Down-Klinefelter (B).

### DISCUSIÓN

El Síndrome Down (SD, OMIM 190685) y el Síndrome Klinefelter (SK) son dos anomalías cromosómicas comunes que se presentan en 1:770 (8) y 1:500 recién nacidos (9), respectivamente. La causa es una no disyunción meiótica durante la gametogénesis en uno de los progenitores; la mayoría de los casos de doble aneuploidía en nacidos vivos implican el cromosoma sexual con trisomía 13, 18 y 21 (10). Es necesario dilucidar los diferentes factores que predisponen a la no disyunción determinando el origen parental de los cromosomas supernumerarios (11). Las aneuploidía doble que conduce a la trisomía y/o monosomía de 2 cromosomas diferentes, sugieren un doble evento de no disyunciones meióticas (12), se ha calculado que la incidencia de SD y SK juntos en un mismo paciente es de 1:1.000.000 (13). Los estudios sobre la incidencia de un patrón de cromosoma XXY entre las personas con SD han revelado que esta doble aneuploidía puede ser más frecuente de lo predicho por la multiplicación de las frecuencias de las aneuploidías individuales (14). En casos de doble aneuploidía donde están involucrados autosomas y cromosomas sexuales, regularmente predominan las manifestaciones clínicas relacionadas con los autosomas y tienden a ocultarse las manifestaciones clínicas relacionadas con los cromosomas sexuales (1), como ocurre en el caso que presentamos. En el caso del SK, las manifestaciones fenotípicas suelen aparecer en la pubertad (15). En este caso se han evidenciado tempranamente manifestaciones genitales. Desde el caso descrito por Ford (6) se han reportado unos 62 casos en la literatura, que incluyen 36 casos sin relación con la edad de los progenitores y se ha estimado que el riesgo de 48,XXY,+21 es dependiente de la edad, con una media de edad materna de 33 años, y una media de edad paterna de 38 años (16, 17). A nuestro entender este es el primer caso que implica una doble alteración cromosómica numérica y una alteración estructural de la región Xp heredada de la madre, siendo una excelente oportunidad de estudiar la interacción que ocurre en una doble aneuploidía con una alteración estructural y su influencia en las alteraciones del fenotipo.

Las manifestaciones clínicas expresadas en el caso corresponden a un SD, el cual a su vez presenta alteraciones genitales; el estudio citogenético determinó una fórmula cromosómica 48,XXY,+21 mar, con lo cual se constata una correlación genotipo-fenotipo que nos confirma el diagnóstico de Síndrome Down-Klinefelter con deleción (Xp)(p11.3-pter) heredado de la madre, teniendo este una incidencia muy baja en la población. Los pacientes con enfermedades genéticas requieren de un seguimiento periódico a lo largo de toda su vida. En el caso presentado las manifestaciones fenotípicas del SK solapadas por una aneuploidía autosómica deben evaluarse detenidamente en la pubertad.

## REFERENCIAS

1. Pachajoa Londoño H, Perilla Duque D, Isaza de Lourido C. Doble aneuploidía en un niño colombiano: síndrome de Down-Klinefelter, con fenotipo de síndrome de Down. *Iatreia* 2011; 24 (1): 87-89.
2. Korf BR, Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE. En Rimoin DL, Pyeritz RE, Korf B, editores. *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. 6ª ed. USA: Elsevier; 2013, 49-52.
3. De Souza E, Halliday J, Chan A, Bower C, Morris JK. Recurrence Risks for Trisomy 12, 18 and 21. *Am J Med Genet A*. 2009, 149A (12), 2716-2722.
4. Karaman A, Kabalar E. Double aneuploidy in a Turkish child: Down-Klinefelter syndrome. *Congenit Anom* 2008; 48: 45-47.
5. Taylor AI, Moores EC. A sex chromatin survey of newborn children in two London hospitals. *J Med Genet* 1967; 4: 258.
6. Ford CE, Jones KW, Miller OJ, Mittwoch U, Penrose LS, Ridler M, et al. The chromosomes in a patient showing both mongolism and the Klinefelter syndrome. *Lancet* 1959; 1: 709-710.
7. Cyrus Cyril, Chandra N. Down syndrome child with 48,XXY,+21 karyotype. *Indian Journal of Human Genetics* 2005; 11: 47-48.
8. Iliopoulos D, Poultsides G, Peristeri V, Kouri G, Andreou A, Voyiatzis N. Double trisomy(48, XXY, +21) in monozygotic twins: case report and review of the literature. *Ann Genet* 2004; 47: 95-98.
9. Visoosak J, Graham JM Jr. Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies. *Orphanet J Rare Dis* 2006; 1: 42.
10. Hou JW, Wang TR. Double aneuploidy with Down's-Klinefelter's syndrome. *J Formos Med Assoc* 1996; 95: 350-352.
11. Lorda-Sanchez I, Petersen MB, Binkert F. A 48,XXY,+21 Down syndrome patient with additional paternal X and maternal 21. *Hum Genet* 1991; 87: 54-56.
12. Eid S., Shawabkeh M.M, Hawamdeh A.A, Kamal N.R. Double trisomy, 48,XXY,+21 in a child with phenotypic features of Down syndrome, *Lab Med* 2009; 40: 215-218.
13. Yamaguchi T, Hamasuna R, Hasui Y, Kitada S, Osada Y. 47XXY/48XXY, +21 chromosomal mosaicism presenting as hypospadias with scrotal transposition. *J Urol* 1989; 142: 797-798.
14. Mikkelsen M, Fisher G, Stene J. Incidence study of Down syndrome in Copenhagen, 1960-1971: With chromosome investigation. *Ann Hum Genet*. 1976; 40: 177-182.
15. Rajangam S, Verghese M, Tilak P, Thomas IM. A 48,XXY,+21 - Down / Klinefelter syndrome. *J Clin Genet Tribal Res* 1996; 2: 126-129.
16. Kovaleva NV, Mutton DE. Epidemiology of double aneuploidies involving chromosome 21 and the sex chromosomes. *Am J Med Genet A* 2005; 134A: 24-32.
17. Hook EB. Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. *Obstet Gynecol*. 1981; 58: 282-285.

## TRICOBEOZAR, A PROPÓSITO DE UN CASO

Yoseilys Campos (1), María Vallez (2), Penélope Noya (3), María Salina (3)

Recibido: 30/6/2015  
Aceptado: 30/9/2015

## RESUMEN

El tricobezoar es una masa de cabello no digerido que se encuentra en las vías gastrointestinal. Se alojan frecuentemente en el estómago pero se pueden ubicar a todo lo largo del tracto gastrointestinal. Se observan en sexo femenino en el 90% de los casos, y con una mayor frecuencia entre los 10 y 19 años. Se presenta el caso de una adolescente femenina de 11 años de edad quien cursa con enfermedad actual de 1 mes de evolución caracterizada por dolor abdominal, vómitos alimenticios posprandiales y pérdida de peso. Al examen se palpa una masa que ocupa el hemiabdomen superior. Se realiza tomografía computarizada de abdomen donde se evidencia imagen hipodensa y heterogénea que ocupaba la totalidad del estómago, compatible con cuerpo extraño. Se realiza laparotomía exploradora donde se evidencia tricobezoar gástrico.

**Palabras claves:** Bezoar, Tricobezoar, Tricotilomanía, Tricofagia, Tumor Gástrico.

## Tricobezoar, a case report

## SUMMARY

Trichobezoar is a mass of undigested hair found within the gastrointestinal tract. They are often found in the stomach but may be found along the entire gastrointestinal tract. 90% of the cases occur in females between the age of 10 and 19 years. We present the case of an 11 years old girl who suffered abdominal pain, vomiting and weight loss for a month, with a palpable mass located in the upper abdomen quadrant. Abdomen computed tomography reported a hypodense heterogeneous image which occupied the whole of the stomach, compatible with foreign body. At laparotomy a gastric tricobezoar was found.

**Keywords:** Bezoars, Trichobezoar, Trichotillomania, Trichophagia, Gastric Tumor.

## INTRODUCCIÓN

Los bezoares corresponden a acumulaciones de materiales no digerido en el tracto gastrointestinal, formando masas que son frecuentemente encontrados en el estómago, pero pueden estar localizados a lo largo de todo el tracto gastrointestinal (1).

Los nombres de los distintos tipos de bezoar están en relación al tipo de sustancia que lo compone, pudiendo dividirse en 5 grupos: fitobezoares, farmacobezoares, tricobezoares, lactobezoares, y bezoares a cuerpo extraño. Se asocian a pacientes con cirugía gástrica previas o a trastornos motores gástricos, pero se pueden presentar también en estómagos normales (2). Los más frecuentes son los fitobezoares compuestos por fibras de frutas y vegetales como celulosa y taninos y los tricobezoares que están compuestos por pelos. Se observan en el sexo femenino en el 90% de los casos, y con una mayor frecuencia entre los 10 a 19 años de edad.

No existe una forma de presentación clínica específica, pudiendo permanecer asintomáticos por largos períodos de tiempo. Entre los síntomas se encuentran: sensación de sa-

riedad precoz, náusea, vómitos, constipación, halitosis, molestias abdominales inespecíficas y síntomas obstructivos. La presencia de los síntomas depende de la elasticidad del estómago, el tamaño del bezoar y de la aparición o no de complicaciones (2,3).

## CASO CLÍNICO

Se trata de una adolescente femenina de 11 años y 4 meses de edad, cuya madre refiere inicio de la enfermedad actual hace un mes caracterizada por dolor abdominal en epigastrio, no irradiado, tipo cólico, de leve a moderada intensidad, atenuado con antiespasmódico; concomitantemente vómitos alimenticios postprandiales inmediatos, hiporexia y pérdida de peso de 5 kg, motivo por el cual acude a centro de la localidad en múltiples oportunidades donde indican tratamiento sintomático sin mejoría, por lo cual es referida a centro especializado. Antecedente de onicofagia desde los 6 años de edad, tricofagia desde los 9 años de edad.

Al examen físico: medidas antropométricas en percentil 10. Cabello castaño, rizado, de distribución ginecoide, áspero, frágil, con áreas de alopecia. Abdomen plano, blando, depresible, se palpa tumoración de 10 x15 cm localizada en epigastrio y mesogastrio de bordes definidos, de consistencia dura, dolorosa a la palpación superficial y profunda, ruidos intestinales presentes, sin visceromegalias. Neurológico vigil, activa, orientada en 3 planos, lenguaje coherente.

Parámetros bioquímicos normales. El ecosonograma abdominal reporta una lesión de ocupación de espacio, sólida,

1 Médico Pediatra Adjunto. Hospital Universitario "Dr. Manuel Núñez Tovar", Maturín – Edo. Monagas.

2 Médico R3 de Postgrado de Pediatría y Puericultura. Hospital Universitario "Dr. Manuel Núñez Tovar", Maturín – Edo. Monagas.

3 Médico R2 de Postgrado de Pediatría y Puericultura. Hospital Universitario "Dr. Manuel Núñez Tovar", Maturín – Edo. Monagas.

**Trabajo premiado en las Jornadas Orientales de Pediatría 2015**

ecodensa ubicada a nivel intra gástrico con gran sombra acústica posterior, de configuración elongada, que ejerce efecto de compresión sobre el páncreas y rechaza las asas intestinales. En la tomografía computarizada de abdomen se evidencia imagen hipodensa y heterogénea que ocupaba la totalidad del estómago, compatible con cuerpo extraño. (Figura 1)

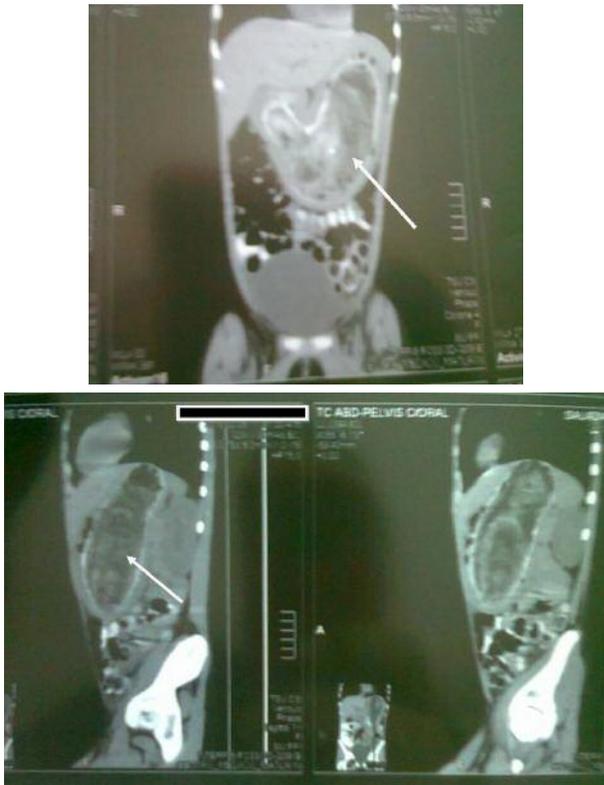


Figura 1. Imagen hipodensa, heterogénea que ocupa la totalidad de la cámara gástrica, compatible con cuerpo extraño

Con el diagnóstico presuntivo de tricobezoar se realizó una laparotomía exploratoria que reportó los siguientes hallazgos: aumento de volumen gástrico producido por gran masa de consistencia dura pero maleable. Se realizó gastrotomía en cara anterior del estómago, a través del cual se extrajo una masa formada por pelos y detritos alimenticios de 30 x 15cm aproximadamente, compatible con un tricobezoar. (Figuras 2, 3 y 4)

Durante su hospitalización fue evaluada por el servicio de psiquiatra infantil, donde se diagnostica Trastorno de la Conducta Alimentaria tipo Anorexia Nerviosa, Síndrome de la Pica y Tricotilomanía. En vista de evolución clínica satisfactoria es egresada al séptimo día postoperatorio quedando en control en el servicio de psiquiatría infantil.

## DISCUSIÓN

El tricobezoar representa el 55% de los bezoares diagnosticados. Es más frecuente en la mujer (90%) y un 80% de los



Figura 2. Gastrotomía



Figura 3. Extracción de tricobezoar gástrico.



Figura 4. Tricobezoar

pacientes son menores de 20 años (7). Se asocia con trastornos del estado de conducta en el 40% de los casos.

No está bien definido el tiempo que transcurre entre el comienzo de la tricofagia activa hasta la aparición de las manifestaciones clínicas, aunque se supone que en algunos pacientes pueden pasar hasta 15 años, especialmente cuando la ingesta de cabellos es gradual y progresiva (2).

La tricofagia se relaciona con la pica, que es la conducta

de ingerir objetos diversos no alimenticios en forma persistente e inapropiada para el nivel de desarrollo del individuo (4). Además de la ingesta de cabello se asocian otros factores en la génesis de la entidad, entre éstos están: la longitud del cabello, cantidad de cabello ingerido, disminución del peristaltismo, alteración de la mucosa, secreción ácida y contenido de grasa en la dieta. Se sugiere que el cabello es atrapado en los pliegues gástricos y retenido debido a una insuficiente superficie de fricción la cual es necesaria para la propulsión (3). El cabello ingerido siempre se vuelve de color negro independientemente de su color debido a la desnaturalización de las proteínas por el ácido del jugo gástrico.

El tratamiento de los bezoares se basa en el tamaño y la composición del bezoar (6). El objetivo del tratamiento es su remoción y prevención de la recurrencia que se presenta en 20% de los casos. Existen tres formas principales de tratamiento; la disolución química, la remoción quirúrgica y la remoción endoscópica. Mientras que los fitobezoares pueden ser manejados con métodos químicos o enzimáticos, los tricobezoares generalmente requieren manejo endoscópico o quirúrgico.

La resolución quirúrgica, ya sea laparoscópica o mediante laparotomía, es la elección en los tricobezoares de gran tamaño o compactos y adheridos que no permiten su extracción por otros medios. Especial consideración debe tomarse en el caso del síndrome de Rapunzel, en el que la masa se puede extender por parte del intestino delgado requiriendo múltiples enterotomías para la completa remoción (3). Cuando existen complicaciones como perforación o hemorragia, la laparotomía es la vía de elección (7). Las complicaciones del bezoar incluyen úlcera, perforación intestinal, obstrucción e intususcepción (8).

La recurrencia ocurre hasta en un 14%, especialmente en

pacientes con alteraciones psiquiátricas y con cirugía gástrica previa. Los diversos trastornos psiquiátricos, como en el caso presentado, son un factor predisponente para las recurrencias siendo el seguimiento por el servicio de psiquiatría infantil importante para evitar esta complicación.

En conclusión, los tricobezoares son acúmulos de cabellos localizados en el tracto gastrointestinal relacionados con la tricotilomanía y la tricofagia. El típico paciente es una adolescente que presenta alopecia y tumoración abdominal móvil en el epigastrio, que puede causar obstrucción intestinal intermitente. Un grupo de los pacientes son portadores de patologías psiquiátrica asociada, como se describe en el caso presentado.

## REFERENCIAS

1. Sánchez G, Bohle J. Tricobezoar Gástrico. Caso clínico y revisión de la literatura. Cuad. Cir. 2006; 20: 48-51.
2. Alvarado R, Uribe E, Gallego J. Tricobezoar. Presentación de dos casos. Acta pediatríca; 2001; 22(4): 264- 267.
3. Felmer O, Anzieta J, Gabrielli M, Venturelli M. Obstrucción intestinal causada por Tricobezoar: Síndrome de Rapunzel. RevMéd Chile 2008; 136: 1027-1030.
4. Loja D., Alvizuri J., Vilca M., Sanchez M. Síndrome de Rapunzel: Tricobezoar Gastroduodenal. Anales de la Facultad de Medicina, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. 2003; 64: 71 – 77.
5. Bernal A., González G. Triple Tricobezoar. Reporte de un caso. Anales Médicos. México. 2012; 57: 246 – 251.
6. Rodríguez T., Fernández J. Tricobezoar Gástrico en mujer adolescente: reporte de caso. Universidad Peruana Cayetano Heredia. Lima – Peru. 2013; 50 – 54.
7. Gutiérrez J. Tricobezoar gástrico. Rev Colomb Cirugía 2000; 15: 30-2.
8. Rodríguez H., Schleske A. Tricobezoar: Reporte de un caso. Cirujano General. Veracruz. 2006; 28: 113 – 117.