

# Resúmenes

## III Congreso Internacional del Colegio Colombiano de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica - COLGAHNP

**Código 01 - 1<sup>er</sup> puesto \$ 5 millones**

### ANÁLISIS DE COSTO EFECTIVIDAD DEL ZINC PARA EL TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DIARREICA AGUDA EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS EN COLOMBIA

**Aurelio Mejía,<sup>1</sup> Sara Atehortúa,<sup>2</sup> Iván Darío Flórez,<sup>3</sup> Javier Mauricio Sierra,<sup>4</sup> María Elena Mejía.<sup>5</sup>**

<sup>1</sup> Economista, MSc en Economía de la Salud de la Universidad de York, UK. Profesor del Instituto de Investigaciones Médicas, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia

<sup>2</sup> Economista, MSc en Gobierno y Asuntos Públicos de FLACSO, México. Profesora del Departamento de Economía, Facultad de Ciencias Económicas, Universidad de Antioquia

<sup>3</sup> Médico pediatra, MSc en Epidemiología Clínica de la Universidad de Antioquia. Jefe del Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia

<sup>4</sup> Médico pediatra. Profesor del Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad de Antioquia

<sup>5</sup> Economista. Investigadora del Grupo de Economía de la Salud, Facultad de Ciencias Económicas, Universidad de Antioquia

**Objetivo:** determinar, desde la perspectiva del sistema de salud colombiano, la relación de costo-efectividad del zinc como alternativa para el tratamiento de la enfermedad diarreica aguda (EDA) en niños menores de cinco años.

**Metodología:** análisis de costo-efectividad basado en las tarifas de prestación de servicios del Manual Tarifario del ISS 2001. *Perspectiva:* Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS) a precios de 2010. *Desenlaces:* mortalidad por EDA. *Intervenciones:* administración de zinc, comparado con el tratamiento estándar sin suplemento de zinc, para el tratamiento de EDA. *Población:* niños desde el nacimiento hasta los cinco años de vida. *Horizonte temporal:* duración del episodio. *Fuentes de datos:* la información de efectividad se extrajo de metanálisis identificados en una revisión sistemática de la literatura. Datos específicos para Colombia se tomaron de la Encuesta Nacional de Demografía y Salud 2010 y el SIVIGILA. Para determinar los costos, se construyó un caso típico a partir de la revisión de guías de manejo, protocolos de atención y varias his-

torias clínicas de niños con EDA, el cual fue validado por un grupo de expertos en el tema. Para valorar los recursos consumidos se empleó el Manual Tarifario del ISS y los datos del SISMED disponibles en el Sistema Integral de Información de la Protección Social –SISPRO–. Se realizaron análisis de sensibilidad de una y dos vías para evaluar el impacto de cambios en el costo y la efectividad de las estrategias sobre los resultados del modelo.

**Resultados:** en el caso base, los resultados del modelo indican que el zinc es una estrategia dominante: es menos costosa y más efectiva que el tratamiento convencional. Los resultados son más sensibles a la probabilidad de hospitalización y de diarrea persistente.

**Conclusiones:** el zinc para el tratamiento de la EDA es una estrategia altamente costo- efectiva y se recomienda su inclusión en el Plan Obligatorio de Salud del SGSSS. La intervención es más costo-efectiva en niños con mayor riesgo de diarrea persistente y hospitalización.

### Código 15 - 2° puesto \$ 3 millones

## ANÁLISIS MULTIVARIADO DE FACTORES ASOCIADOS CON DISCORDANCIA EN LA AUTOPERCEPCIÓN DE LA IMAGEN CORPORAL EN LA POBLACIÓN ADOLESCENTE COLOMBIANA

Cleves D,<sup>1</sup> Sarmiento OL,<sup>1</sup> Ramírez A,<sup>1</sup> Vera-Chamorro JF,<sup>1,2</sup> Gempeler J,<sup>3</sup> Rodríguez M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Facultad de Medicina, Universidad de los Andes, Bogotá Colombia

<sup>2</sup> Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá, Bogotá Colombia

<sup>3</sup> Programa Equilibrio, Bogotá Colombia

**Introducción:** la distorsión de la autopercepción de la imagen corporal es un factor de riesgo para desarrollar trastornos de la conducta alimentaria (TCA) como anorexia y bulimia nervosa, y/o adoptar conductas no saludables.

**Objetivo:** evaluar la autopercepción de la imagen corporal y la concordancia, sobreestimación o subestimación del índice de masa corporal (IMC), y detectar la presencia de conductas de riesgo para TCA en 8.044 adolescentes de ambos sexos entre 13 y 17 años del territorio colombiano.

**Materiales y métodos:** se realizó un análisis secundario mediante una regresión logística polinómica de los datos proporcionados por la Encuesta Nacional de la Situación Nutricional en Colombia (ENSIN) 2010. Se incluyeron 8.044 adolescentes entre 13 y 17 años. Se calculó el índice Kappa para cuantificar la concordancia entre el IMC y

la autopercepción de la imagen corporal siendo de 0,36 (bajo).

**Resultados:** la concordancia global entre la autopercepción y el IMC fue 65,3% (IC 95% [64,0-66,6],  $p < 0,001$ ), la prevalencia global de la sobreestimación del IMC fue 11% (IC 95% [10,2-11,9],  $p < 0,001$ ) y la de subestimación fue 23,6% (IC 95% [22,5-24,8],  $p < 0,001$ ). El autorreporte de conductas de riesgo para el grupo entre 13 y 14 años fue 2,7% (IC 95% [2,1-3,5],  $p < 0,001$ ) y 5,3% (IC 95% [4,5-6,4],  $p < 0,001$ ) para 15 y 17 años. La práctica más común fue el ayuno prolongado.

**Conclusiones:** la prevalencia de sobreestimación y de subestimación fueron del 11% y 23,6% respectivamente y las conductas de riesgo del 1,7-5,3%, datos importantes para la prevención de TCA, conductas de riesgo, y promoción de estilos de vida saludables.

### Código 14 - 3er puesto \$ 2 millones

## SÍNTOMAS DIGESTIVOS Y RESPUESTA CLÍNICA EN LACTANTES CON ALERGIA A LA PROTEÍNA DE LECHE DE VACA EN LA FUNDACIÓN SANTA FE DE BOGOTÁ

Vera-Chamorro JF,<sup>1</sup> Ramírez A,<sup>2</sup> Córdoba JC,<sup>3</sup> Rodríguez PA.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Gastroenterólogo/Nutriólogo Pediatra. Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá. Universidad de los Andes

<sup>2</sup> Médica. Asistente en investigación. Salud Pública. Universidad de los Andes

<sup>3</sup> Estudiante de Medicina. Universidad de los Andes

**Introducción:** la calidad de vida y estado nutricional del lactante con alergia a la proteína de leche de vaca (APLV) pueden verse comprometidos sin diagnóstico y tratamiento.

**Objetivo:** describir síntomas digestivos, factores de riesgo, estado nutricional y respuesta de lactantes  $\leq 12$  meses con APLV (prueba de eliminación y provocación abierta) entre junio de 2007 y agosto 2011.

**Métodos:** estudio observacional descriptivo retrospectivo. Información recolectada en Excel 2010; software nutricional OMS Anthro2011 y análisis: StataSpecialEdition 11.1.

**Resultados:** se diagnosticaron 40 lactantes (57,5% niños), de  $3,0 \pm 0,4$  meses, con clínica de  $2 \pm 0,3$  meses de: ERGE/vómito: 20 (50%); diarrea sanguinolenta: 8 (20%); falla en el crecimiento: 4 (10%); cólico/irritabilidad: 4 (10%); deposición normal con sangre en 3 (7,5%). Los factores

de riesgo fueron: ingesta de biberón 1ª semana de vida: 35 (87,5%); madre  $\geq$  30 años: 31 (77,5%); atopia en 2 familiares (padres/hermanos): 28 (70%); parto por cesárea: 27 (67,5%). Al seguimiento de  $14 \pm 1,4$  meses, 19 (47,5%) respondieron a una fórmula extensamente hidrolizada  $\pm$  seno; 19 a una fórmula de aminoácidos  $\pm$  seno y un paciente lactancia exclusiva. El Z-score de P/E:  $-1,05 \pm 1,28$ ; T/E:  $-0,96 \pm 1,60$ ; IMC:  $-0,61 \pm 1,03$  en la primera consulta, mejoró al año de edad: P/E:  $-0,15 \pm 1,24$ ; T/E:

$-0,29 \pm 1,14$  e IMC:  $-0,04 \pm 1,20$  ( $p < 0,05$ ), independiente de la fórmula ( $p = NS$ ), 23 (74%) toleraron leche entera al año de edad.

**Conclusiones:** la presentación más frecuente fue: ERGE/vómito y diarrea sanguinolenta (70%) y los factores de riesgo: exposición temprana a la PLV (87,5%) y atopia familiar (70%). Hubo recuperación nutricional ( $p < 0,05$ ) y tolerancia a PLV al año de edad (74%).

### Código 31 - 1ª Mención Honorífica Poster

## CAMBIOS EN EL ESTADO NUTRICIONAL EN PREESCOLARES POSTERIOR A UNA INTERVENCIÓN EDUCATIVA EN HÁBITOS SALUDABLES: UN ENSAYO ALEATORIZADO

Céspedes J,<sup>1</sup> Briceño G,<sup>1</sup> Farkouh M,<sup>2</sup> Vedanthan R,<sup>2</sup> Baxter J,<sup>3</sup> Leal M,<sup>1</sup> Boffeta P,<sup>2</sup> Woodward M,<sup>4</sup> Hunn M,<sup>2</sup> Dennis R,<sup>1</sup> Fuster V.<sup>2,5</sup>

1 Fundación Cardioinfantil, Instituto de Cardiología, Bogotá, Colombia.

2 Mount Sinai School of Medicine, New York, United States.

3 Sesame Workshop, New York, United States.

4 George Institute, University of Sydney, Australia.

5 Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), Madrid, España.

**Introducción:** no se sabe si las intervenciones educativas dirigidas a preescolares pueden modificar su estado nutricional e índice de masa corporal (IMC).

**Objetivos:** evaluar el impacto de una intervención educativa (IE) de 5 meses de duración sobre los conocimientos, actitudes y hábitos de preescolares hacia un estilo de vida saludable (EVS), así como su estado nutricional.

**Métodos:** se realizó un ensayo comunitario controlado aleatorizado en 1.216 niños de 3 a 5 años de 14 centros de enseñanza preescolar en Bogotá, Colombia. La IE incluyó actividades en el aula, uso de materiales impresos (libros, carteles, guías para profesores, juegos), videos y educación a padres de familia y profesores. El grupo control continuó con su plan de estudios habitual. Una encuesta estructurada se utilizó al inicio y al final del estudio en niños al igual que la medición del estado nutricional mediante las tablas de IMC del CDC para la edad (en meses) y el sexo.

**Resultados:** después de controlar por el efecto de grupo, los niños, padres y profesores en el grupo intervenido tuvieron una mejoría en el puntaje EP en comparación con el grupo control, 10,9% vs. 5,3%, 8,9% vs. 3,1%, y 9,4% vs. 2,5% respectivamente.

La mayoría de los niños era eutrófico al inicio del estudio 692/1098 (62,11%) y en la segunda medición, 742/1097

(67,64%). No hubo diferencias significativas entre los grupos ( $p = 0,193$ ) (figura 1).

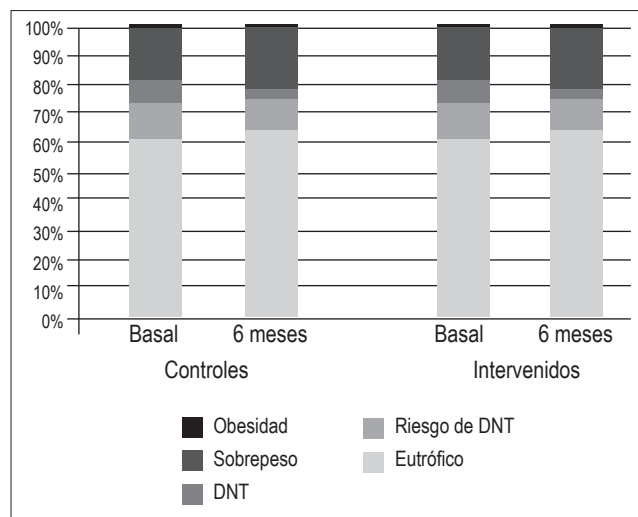


Figura 1. Cambios en el estado nutricional de los niños.

**Discusión y conclusiones:** aunque las diferencias no fueron estadísticamente significativas, estos resultados son alentadores a plantear la hipótesis de que el mantenimiento durante un periodo más largo de algunos elementos de la estrategia pedagógica en la comunidad educativa pudiera lograr cambios significativos.

## Código 27 - 2ª Mención Honorífica Poster

### IMPLEMENTACIÓN DE UN PROTOCOLO PARA LA DETECCIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN 23S-RADN DE *HELICOBACTER PYLORI* ASOCIADAS CON LA RESISTENCIA A LA CLARITROMICINA

Rosero YL,<sup>1</sup> Delgado MP,<sup>1</sup> Vera-Chamorro JF,<sup>2</sup> Ramírez A,<sup>2</sup> García D,<sup>1</sup> Jaramillo CA.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Laboratorio de Diagnóstico Molecular y Bioinformática. Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia  
<sup>2</sup> Fundación Santa Fe de Bogotá, Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia

**Introducción:** el tratamiento de *Helicobacter pylori* incluye el uso de inhibidores de la bomba de protones y de antibióticos como claritromicina. Entre los factores responsables del fracaso en la erradicación del agente, se describen la falta de adherencia al tratamiento y un incremento de la resistencia a los antibióticos. En Colombia existen pocos reportes al respecto.

**Objetivos:** el objetivo del presente trabajo fue implementar un protocolo que permitiera la caracterización de las mutaciones en el gen 23S-rADN de *H. pylori* asociadas con la resistencia a la claritromicina.

**Materiales y métodos:** cepas de *H. pylori* obtenidas de adultos y la cepa NCTC11637 incluida como control, se utilizaron para implementar una reacción en cadena de la polimerasa (PCR) usada en la amplificación de una región

del gen 23SrDNA. Una amplificación del gen de  $\beta$ -globina humana sirvió para evaluar potenciales inhibiciones de la PCR. Cada producto de la PCR-23SrADN ( $n=10$ ) fue secuenciado y sometido a análisis bioinformático para identificar posibles mutaciones en este gen. Muestras de niños de 3-15 años con patología gástrica ( $n= 32$ ) fueron analizadas aplicando el protocolo descrito.

**Resultados:** de las muestras analizadas, todas obtenidas de pacientes con síntomas dispépticos, 11 muestras (10 adultos y 1 de niño) amplificaron. De acuerdo con el análisis bioinformático ninguna muestra resultó ser resistente a claritromicina.

**Conclusiones:** el protocolo implementado constituye una herramienta útil para identificar las mutaciones asociadas con resistencia a la claritromicina y permitirá a futuro establecer la frecuencia de las mismas en la población colombiana.

## Código 20 - 3ª Mención Honorífica Poster

### EXPERIENCIA EN COLOMBIA DE 10 AÑOS EN EL MANEJO NUTRICIONAL DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Cuéllar Y,<sup>1</sup> Ospina S,<sup>2</sup> Márquez W,<sup>3</sup> Espinosa E,<sup>4</sup> Barrera L,<sup>5</sup> Echeverry O,<sup>5</sup> Morales I,<sup>5</sup> Uribe A,<sup>6</sup> Fajardo A.<sup>7</sup>

<sup>1</sup> Centro de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Ltda., Clínica Universitaria Colombia  
<sup>2</sup> Clínica Jorge Piñeros Corpas de Saludcoop  
<sup>3</sup> Fundación Hospital de la Misericordia  
<sup>4</sup> Hospital Militar Central  
<sup>5</sup> Instituto de Errores Innatos del Metabolismo de la Pontificia Universidad Javeriana  
<sup>6</sup> Centro de Investigaciones en Bioquímica de la Universidad de los Andes  
<sup>7</sup> Fundación Santa Fe de Bogotá

**Introducción:** los errores innatos del metabolismo (EIM) son causados por defectos en la actividad de una proteína o cofactor que ejercen funciones irremplazables en el metabolismo celular. Los síntomas pueden presentarse desde el periodo neonatal, la adolescencia o edad adulta, con signos

y síntomas variables que pueden semejar otras patologías, retardando el diagnóstico y el tratamiento lo cual puede dejar secuelas irreparables. El manejo nutricional se convierte en el pilar de algunos EIM, en otros es coadyuvante mejorando su calidad de vida.

**Objetivo:** describir la importancia del manejo nutricional en algunos EIM para lograr un adecuado control metabólico y mejorar, mantener o prevenir deterioro nutricional.

**Metodología:** análisis retrospectivos de pacientes manejados en la consulta nutricional especializada en EIM remitidos por diferentes especialidades. Se realizó valoración nutricional inicial, prescripción del tratamiento nutricional con formulas especializadas y/o modificación de la dieta, administración de nutrientes condicionalmente esenciales y educación alimentaria. Se realizó seguimiento con ajustes de acuerdo a la evolución antropométrica y bioquímica.

**Resultados:** evaluación en 69 pacientes remitidos, edades entre 1 mes a 40 años, de estos han tenido seguimiento 58 pacientes, 2 fallecieron por su enfermedad de base y 9 no tuvieron continuidad en la consulta. Observando mejoría nutricional y clínica 57 pacientes dadas por recuperación en el estado nutricional y clínico según la patología de base.

**Conclusiones:** el manejo nutricional temprano y adecuado disminuye la morbimortalidad en los pacientes con EIM. El soporte familiar y la adherencia al manejo juegan el papel más importante dentro del tratamiento.

## **Código 02**

### **PROTOCOLO DIETOTERAPÉUTICO PARA NIÑOS CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO DE PROTEÍNAS EN COLOMBIA**

**Viviana Angélica Leguizamón Penagos.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Nutricionista Dietista. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá D.C

**Introducción:** los errores innatos del metabolismo (EIM) son un conjunto de enfermedades monogénicas de herencia autosómica recesiva, que alteran los procesos metabólicos que se realizan en la célula. El tratamiento nutricional de estas patologías constituye el pilar más importante del manejo global y, en algunos casos, el único tratamiento disponible, definiendo el pronóstico a corto, mediano y largo plazo.

**Objetivo:** elaborar un protocolo dietoterapéutico para niños con EIM de proteínas en Colombia, el cual garantizará un mejor manejo nutricional de estas patologías.

**Materiales y métodos:** se realizó una revisión de protocolos internacionales disponibles sobre manejo nutricional y se seleccionó el protocolo Nutrition Support Protocols, 4th Edition, The Ross Metabolic Formula System, por

cumplir con los criterios de inclusión. Se seleccionaron las tablas de composición e intercambios de alimentos de este protocolo y se adaptaron a nuestro país, por medio del diligenciamiento de listas de chequeo durante visitas a supermercados. Por medio de asesoramiento y asistencia a cursos se elaboró una guía para cálculo de la dieta de estos pacientes. Se utilizó el programa Adobe Illustrator CS5 para el diseño final del protocolo.

**Resultados y conclusiones:** se obtuvo un protocolo dietoterapéutico para niños con EIM de proteínas que sirve como instrumento para el manejo nutricional en pacientes pediátricos de Colombia el cual puede ser aplicado por cualquier profesional en Nutrición y Dietética; de igual modo se desarrolló un material educativo para los padres y familiares de los pacientes con el fin de lograr mayor adherencia al tratamiento y control metabólico global.

## Código 03

### PREVALENCIA DE SOBREPESO Y OBESIDAD EN EL CONTEXTO DE LA POBREZA EN NIÑOS ENTRE 2 Y 17 AÑOS, EN LA CIUDAD DE MEDELLÍN, COLOMBIA

Gómez C,<sup>1</sup> Gómez AC,<sup>1</sup> Flórez ID,<sup>1</sup> Henao PA,<sup>1</sup> Bastidas M,<sup>1</sup> Castaño C,<sup>2</sup> Arango EB.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Universidad de Antioquia, departamento de Pediatría

<sup>2</sup> Fundación Las Golondrinas

**Introducción:** la obesidad es un trastorno frecuente en niños. Su prevalencia ha incrementado en los países desarrollados y no desarrollados y es cada vez más frecuente asociado a la pobreza.

**Objetivo:** establecer la prevalencia de sobrepeso y obesidad en niños y adolescentes entre 2 y 17 años en una comunidad de bajo nivel socioeconómico.

**Materiales y métodos:** estudio de corte transversal. Se realizó medición de peso y talla a los niños entre 2 y 17 años pertenecientes a una fundación educativa de una comunidad de bajo nivel socioeconómico. El diagnóstico de sobrepeso y obesidad se realizó de acuerdo al índice de masa corporal, según el Task Force Internacional para obesidad.

**Resultados:** evaluamos 1.373 estudiantes de 2 a 17 años; 51,7% hombres, 81% de raza mestiza, 18% de raza negra y 0,8% indígenas; 27,2% de los niños provenían de familias desplazadas por la violencia. Presentaron sobrepeso 5,5% y obesidad 4%. La prevalencia de sobrepeso y de obesidad fue mayor en menores de 5 años (6,9% y 5,3%) que en mayores de 5 años (4,7% y 3,2%), respectivamente.

**Conclusiones:** el comportamiento de la obesidad en el contexto de la pobreza es similar al de otros países en vía de desarrollo. Tanto desnutrición como obesidad son problemas de salud pública en nuestros países por lo que se requiere de estrategias para detener este problema.

## Código 06

### APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA DE TIROSINEMIA TIPO I

Ardila S,<sup>1</sup> Echeverri OY,<sup>2</sup> Guevara JM,<sup>2</sup> Pulido NF,<sup>3</sup> Ardila YA,<sup>3</sup> Morales IS,<sup>2</sup> Espinosa E,<sup>1</sup> Barrera L.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Hospital Militar Central. Servicio de Neuropediatría

<sup>2</sup> Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana

<sup>3</sup> Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Hospital Universitario San Ignacio

La tirosinemia tipo I es un desorden genético autosómico recesivo causado por deficiencia de la enzima fumarilacetato hidrolasa; última enzima en la vía de degradación de la tirosina. El cuadro clínico se caracteriza por compromiso de la función hepática y renal con una severidad y curso variables. Esta es una patología con un alto grado de morbimortalidad que con un manejo oportuno tiene importantes beneficios en la calidad de vida del paciente. En Colombia se encuentran disponibles los medios para un adecuado tratamiento nutricional y farmacológico de esta entidad, por lo cual llegar a un diagnóstico certero es primordial para iniciar el manejo, sin embargo, al considerar el diagnóstico de hipertirosinemia siempre se deben des-

cartar otras causas de hepatopatía teniendo en cuenta que el metabolismo de la tirosina se realiza principalmente en el citoplasma de los hepatocitos y puede verse afectado en cualquier enfermedad que curse con disfunción hepatocelular severa, de tal manera que el diagnóstico definitivo de la tirosinemia tipo I representa un reto para el personal de la salud. En este trabajo se presentan cuatro casos clínicos que ilustran el espectro de posibilidades que puede observar el clínico en un paciente con enfermedad hepatocelular severa y sospecha de tirosinemia y se discuten los diagnósticos diferenciales a tener en cuenta en un caso probable de tirosinemia tipo I y se exponen los criterios para un diagnóstico adecuado.



## Código 09

### HELICOBACTER PYLORI: CARACTERIZACIÓN ENDOSCÓPICA E HISTOLÓGICA EN NIÑOS

Sarmiento F,<sup>1</sup> Riveros JP,<sup>2</sup> Ruiz A,<sup>3</sup> Mora DV,<sup>4</sup> Jaramillo L.<sup>5</sup>

1 Gastroenterólogo Pediatra, Departamento de Pediatría, Universidad Nacional de Colombia, Fundación Hospital de La Misericordia

2 Residente de Gastroenterología Pediátrica, Universidad El Bosque, Juanpablo.riveros@gmail.com

3 Departamento de Obstetricia y Ginecología e Instituto de Investigaciones Clínicas, Universidad Nacional de Colombia

4 Gastroenteróloga Pediatra, Fundación Hospital de La Misericordia

5 Patóloga Pediatra, Universidad Nacional de Colombia, Fundación Hospital de La Misericordia

**Objetivo:** investigar las características de los hallazgos endoscópicos e histológicos en niños sintomáticos en presencia o no de *H. pylori*, en una institución de atención pediátrica.

**Pacientes, materiales y métodos:** estudio de corte transversal, retrospectivo y descriptivo. La población de estudio incluyó a todos los pacientes con síntomas dispépticos atendidos en el servicio de Gastroenterología Pediátrica en quienes se realizó endoscopia de vías digestivas altas, prueba de ureasa y estudio histopatológico desde el 1 de octubre de 2007 hasta el 30 de junio de 2010. La muestra constó de 250 pacientes. Los análisis se hicieron con el programa STATA 9.1 (Texas).

**Resultados:** la prevalencia de la infección por *H. pylori* por histopatología fue de 41,6%. No hubo diferencias significativas con respecto a las características de grupos etarios,

género, y síntomas en presencia de *H. pylori*. En pacientes con prueba de ureasa positiva, se encontró una asociación estadísticamente significativa ( $p=0,000$ ) cuando el *H. pylori* fue positivo por histología con gastritis crónica y folicular activas (57,3% y 24,7%, respectivamente) y por endoscopia con gastritis erosiva y nodular (28% y 43,8%, respectivamente). Se encontró una asociación estadísticamente significativa entre las pruebas de ureasa reportadas como positivas antes de las seis horas y mayor densidad de *H. pylori* en el estudio histopatológico ( $p=0,000$ ).

**Conclusiones:** la presencia por *H. pylori* se asocia a hallazgos específicos tanto endoscópicos como histológicos. La positividad temprana de la prueba de ureasa es un marcador de densidad alta para *H. pylori*.

**Palabras clave:** *H. pylori*, síntomas, test de ureasa, histología, endoscopia.

## Código 10

### DESÓRDENES GASTROINTESTINALES FUNCIONALES EN ESCOLARES DE BOGOTÁ, COLOMBIA

Jairo Moreno,<sup>1</sup> Carlos A Velasco.<sup>2</sup>

1 Pediatra, Clínica Colsanitas, Bogotá, Colombia.

2 Pediatra, Gastroenterólogo y nutriólogo, Profesor titular, Universidad del Valle, Cali, Colombia

**Introducción:** los desórdenes gastrointestinales funcionales (DGF) en escolares tienen una prevalencia a nivel mundial del 30%.

**Objetivo:** determinar la prevalencia de DGF por medio de la Encuesta para síntomas gastrointestinales pediátricos Roma III en español y establecer posibles asociaciones.

**Métodos:** estudio de prevalencia en 154 escolares de un colegio privado de Bogotá, Colombia. Fueron consideradas variables como edad y síntomas. El análisis estadístico incluyó estimación de la prevalencia de DGF en escolares y su correspondiente intervalo de confianza al 95%, la estimación de otras medidas descriptivas de interés y el análisis de asociación por regresión logística múltiple.

**Resultados:** en esta población de escolares (edad promedio 12 años), se encontró una prevalencia de 27% de DGF, siendo el más frecuente el estreñimiento funcional (EF) y los menos frecuentes el síndrome de vómito cíclico, la dispepsia funcional y el síndrome de rumiación del adolescente, respectivamente. En el análisis de asociación para EF se encontró mayor oportunidad a síntomas como retención

de heces. Los factores finalmente asociados fueron edad e historia de palpación abdominal de fecalomas.

**Conclusión:** casi 1/3 parte de los escolares presentaron DGF, siendo el más frecuente el EF, y este se encontró asociado con la edad del escolar y la historia de palpación abdominal de fecalomas.

## Código 16

### ACTIVIDADES SEDENTARIAS Y PREVALENCIA DE SOBREPESO Y OBESIDAD EN NIÑOS Y ADOLESCENTES: EL CASO DE TELEVISIÓN Y/O VIDEOJUEGOS

Ramírez A,<sup>1</sup> Higuera D,<sup>2</sup> Acosta JC,<sup>1</sup> Ríos AP,<sup>1</sup> Salazar MC,<sup>1</sup> Sarmiento OL,<sup>1</sup> Segura E,<sup>4</sup> Vera-Chamorro JF.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Facultad de Medicina, Universidad de los Andes. Bogotá, Colombia

<sup>2</sup> Centro de Estudios e Investigaciones en Salud, Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá, Colombia

<sup>3</sup> Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá, Colombia

<sup>4</sup> Facultad de Arquitectura, Universidad de los Andes. Bogotá, Colombia

**Introducción:** la prevalencia de sobrepeso y obesidad ha aumentado en el mundo. Ver televisión (TV) y/o jugar videojuegos son factores de riesgo. La recomendación actual es que los niños y adolescentes dediquen menos de 2 horas/día a estas actividades.

**Objetivo:** realizar una asociación observacional entre sobrepeso y obesidad en niños y adolescentes colombianos de 5-17 años y el tiempo dedicado a ver TV y/o jugar con videojuegos.

**Metodología:** análisis secundario de los datos de horas dedicadas a ver TV y/o jugar con videojuegos de una submuestra de la ENSIN y la ENDS del 2010, compuesta por 36.884 niños y adolescentes entre 5-17 años. Esta se comparó con el índice de masa corporal (IMC). Se realizaron mapas de Colombia de prevalencia usando ArcGIS.

**Resultados:** la prevalencia de sobrepeso y obesidad en niños de 5-12 años y < 2 horas de TV/videojuegos fue de 37,9% y 30% y en  $\geq 2$  horas de TV/videojuegos, fue de 62,1% y 70% respectivamente. La prevalencia de sobrepeso y obesidad en adolescentes de 13-17 años y < 2 horas de TV/videojuegos fue de 30,3 % y 28,5% y en  $\geq 2$  horas, fue de 69,8% y 71,5% respectivamente. El departamento con mayor prevalencia de sobrepeso/obesidad fue San Andrés, Al tiempo que, Vaupés fue el departamento con mayor número de horas dedicadas a ver TV y/o jugar con videojuegos.

**Conclusiones:** la prevalencia de sobrepeso y obesidad se incrementa al doble cuando el número de horas realizando actividades sedentarias como TV y/o videojuegos es  $\geq 2$  horas diarias.



## Código 17

### ESTADO NUTRICIONAL ANTROPOMÉTRICO, ACTIVIDADES FÍSICA Y SEDENTARIAS EN ADOLESCENTES DE UN COLEGIO FEMENINO PRIVADO EN BOGOTÁ, COLOMBIA

Sepúlveda CN, Ladino L, Tobar LF, Pinzón MA.

Departamento de Nutrición y Bioquímica, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D.C.- Colombia

**Introducción:** un adecuado estado nutricional es producto del equilibrio entre el estado de salud, alimentación, hábitos y estilos de vida saludables.

**Objetivo:** identificar la práctica de actividades físicas y sedentarias según el estado nutricional en adolescentes entre los 13 y 17 años estudiantes de un colegio femenino privado perteneciente a la localidad de Chapinero, Bogotá, Colombia.

**Materiales y métodos:** participaron 111 adolescentes, se realizó valoración nutricional antropométrica (peso y talla), se emplearon los estándares de crecimiento OMS y puntos de corte de la Resolución 2121 de 2010 para Colombia. Se utilizó el IPAQ para indagar actividad física y se aplicó una encuesta para actividades sedentarias. Se realizó prueba  $X^2$  y prueba exacta de Fisher para estable-

cer asociación entre estado nutricional, práctica de actividad física y sedentaria.

**Resultados:** IMC adecuado para la edad (70,3%), exceso de peso (25,2%) talla adecuada según el indicador T/E (78,4%). Nivel leve de actividad física (45%) y el tiempo promedio de actividad física es de 252 minutos semanales. La actividad sedentaria que predomina es el uso del computador (40,5%), el 39,1% realiza actividades sedentarias más de 2 horas diarias.

**Conclusiones:** no se encontró asociación entre nivel leve de actividad física y exceso de peso ( $p=0,927$ ), no existe relación entre déficit de peso y nivel alto o moderado de actividad física ( $p=0,465$ ), no existe asociación entre exceso de peso y realizar actividades sedentarias más de 2 horas diariamente ( $p=0,834$ ). Las actividades sedentarias se realizan diariamente y la práctica de actividad física en promedio 3 veces por semana.

## Código 25

### CORRELACIÓN CLÍNICO PATOLÓGICA EN NIÑOS CON ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA EN LA FUNDACIÓN SANTA FE DE BOGOTÁ

Vera-Chamorro JF,<sup>1</sup> Acevedo MM,<sup>2</sup> Arroyave J,<sup>2</sup> López R.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Gastroenterólogo/Nutriólogo pediatra. Fundación Santa Fe de Bogotá. Universidad de los Andes

<sup>2</sup> Médica. Universidad de los Andes. Bogotá, Colombia

<sup>3</sup> Patóloga. Fundación Santa Fe de Bogotá. Bogotá, Colombia

**Introducción:** la esofagitis eosinofílica (EE) ( $\geq 20$  eosinófilos por campo de alto poder) es subdiagnosticada.

**Objetivo:** describir los hallazgos histológicos en niños ( $< 18$  años) con diagnóstico de esofagitis eosinofílica y su relación con los hallazgos endoscópicos, clínicos y antecedentes.

**Métodos:** estudio observacional descriptivo retrospectivo. Se incluyeron pacientes  $< 18$  años con reporte de

patología de la Fundación Santa Fe de Bogotá de EE ( $> 20$  eosinófilos por campo de alto poder) entre enero de 2007 y abril de 2011.

**Resultados:** se encontraron 16 pacientes (12 género masculino) de  $9,6 \pm 2,3$  años de edad, con biopsias esofágicas con  $> 20$  eosinófilos por campo de alto poder: 10 (62,5%) con 21-40 eosinófilos; 2 con 41-60 eosinófilos; 3 con 61-80 y uno  $> 100$  eosinófilos; 15 tenían hiperplasia de la basal y uno microabs-

ceso. Hallazgos de EE fueron encontrados en 10 endoscopias: 7 con lesiones blanquecinas, 5 con surcos longitudinales, 3 con cuerpo extraño y una estenosis. El síntoma más frecuente fue dolor abdominal en 7; pirosis en 7; disfagia en 5 e impacción de alimento en 3 pacientes. Se encontró antecedente de asma en 8; rinitis en 4 y dermatitis atópica en 3.

**Conclusiones:** los hallazgos histológicos fueron: 20-40 eosinófilos en 10 pacientes e hiperplasia de la basal en 15. Hallazgos endoscópicos compatibles con EE se encontró en 10 pacientes. El síntoma más frecuente fue el dolor abdominal en 7 y más del 90% tenía antecedente de atopia personal y familiar.

## Código 26

### USO DE LA REACCIÓN EN CADENA DE LA POLIMERASA (PCR) PARA LA DETECCIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE CEPAS VIRULENTAS DE *HELICOBACTER PYLORI* EN NIÑOS CON PATOLOGÍAS GASTRODUODENALES

Delgado MP,<sup>1</sup> Rosero YL,<sup>1</sup> Vera-Chamorro JF,<sup>2</sup> García D,<sup>1</sup> Ramírez A,<sup>2</sup> Bravo MM,<sup>3</sup> López L,<sup>2</sup> Jaramillo CA.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Laboratorio de Diagnóstico Molecular y Bioinformática. Universidad de los Andes. Bogotá, Colombia

<sup>2</sup> Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá. Bogotá, Colombia

<sup>3</sup> Instituto Nacional de Cancerología. Bogotá, Colombia

**Introducción:** la infección crónica por cepas *Helicobacter pylori cagA+* se asocia a una mayor respuesta inflamatoria y daño extenso de la mucosa, de ahí la importancia de contar con protocolos para la detección temprana y caracterización de este agente.

**Objetivo:** estandarizar una técnica molecular que permita determinar cepas de *H. pylori* y el status *cagA* de las mismas, en niños con patologías gastroduodenales.

**Materiales y métodos:** 106 cepas *H. pylori cagA+* obtenidas de pacientes adultos, fueron usadas para estandarizar un protocolo que permitió la detección y caracterización de cepas *H. pylori* virulentas. El mismo protocolo aplicado utilizando biopsias de niños que presentaban dolor abdominal (edades: entre 3 y 15 años). Este protocolo incluyó la aplicación de una PCR (16S-ADNr) para la detección

del agente y otra PCR para establecer el status *cagA* de las cepas. Para descartar la presencia de inhibidores de la PCR, las muestras negativas fueron sometidas a una PCR en la que se amplificó un fragmento del gen de la  $\beta$ -globina humana. La cepa NCTC11637 fue incluida a manera de control positivo en cada reacción.

**Resultados:** inhibiciones del PCR fueron descartadas en el 100% de muestras. De las muestras de los niños analizadas por PCR-16SADNr, una resultó positiva para *H. pylori*. Tras determinar su status *cagA* la muestra resultó negativa.

**Conclusiones:** las pruebas moleculares aplicadas permitieron la detección de las cepas de *H. pylori* virulentas. En un estudio prospectivo en niños con dolor abdominal y patologías gastroduodenales, el protocolo establecido permitirá la caracterización de cepas virulentas del agente

## Código 30

### EVALUACIÓN DE UNA INTERVENCIÓN PARA PROMOVER HÁBITOS SALUDABLES PARA EL CORAZÓN EN LOS NIÑOS PREESCOLARES EN COLOMBIA: UN ENSAYO ALEATORIZADO

Céspedes J,<sup>1</sup> Briceño G,<sup>1</sup> Vedanthan R,<sup>2</sup> Farkouh M,<sup>2</sup> Baxter J,<sup>3</sup> Leal M,<sup>1</sup> Boffeta P,<sup>2</sup> Woodward M,<sup>4</sup> Hunn M,<sup>2</sup> Dennis R,<sup>1</sup> Fuster V.<sup>2,5</sup>

1 Fundación Cardioinfantil, Instituto de Cardiología, Bogotá, Colombia.

2 Mount Sinai School of Medicine, New York, United States.

3 Sesame Workshop, New York, United States.

4 George Institute, University of Sydney, Australia.

5 Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), Madrid, España.

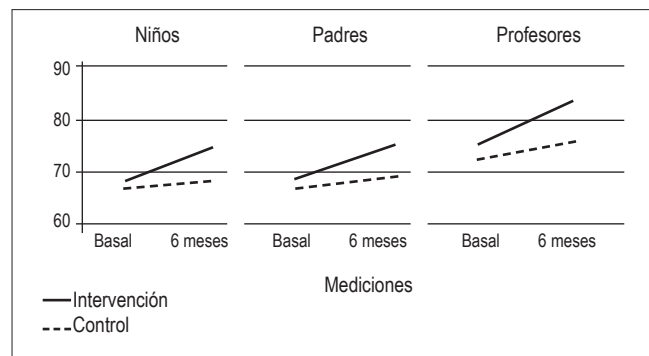
**Introducción:** los niveles altos de factores de riesgo cardiovascular en la infancia favorecen el desarrollo de enfermedad cardiovascular (ECV) en la edad adulta. No se sabe si las intervenciones educativas dirigidas a preescolares pueden modificar sus conocimientos, actitudes y hábitos (CAH) hacia estilos de vida saludable (EVS).

**Objetivos:** evaluar el impacto de una intervención educativa (IE) de 5 meses de duración sobre los CAH de preescolares, sus padres y profesores hacia EVS.

**Métodos:** se realizó un ensayo comunitario controlado aleatorizado en 1.216 los niños de 3 a 5 años, 928 padres y 120 maestros de 14 centros de enseñanza preescolar en Bogotá, Colombia. La IE incluyó actividades en el aula, uso de materiales impresos (libros, carteles, guías para profesores, juegos), videos. El grupo control continuó con su plan de estudios habitual. Una encuesta estructurada se utilizó al inicio y al final del estudio en niños, padres y profesores para evaluar cambios en CAH generándose una escala ponderada (EP) por grupo.

**Resultados:** después de controlar por el efecto de grupo, los niños, padres y profesores en el grupo intervenido

tuvieron una mejoría en el puntaje EP en comparación con el grupo control, 10,9% vs. 5,3%, 8,9% vs. 3,1%, y 9,4% vs. 2,5% respectivamente. Los niños, (3,90 unidades; IC 95%: 1,64 a 6,16,  $p = 0,001$ ). Profesores (5,36 unidades, IC 95%: -0,29 a 11,01,  $p = 0,06$ ). Padres, (4,08 unidades, IC 95%: 2,03 a 6,12,  $p < 0,001$ ) (figura 1).



**Figura 1.** Cambios en la escala de conocimientos, actitudes y hábitos por grupo poblacional.

**Conclusión:** a pesar de la corta duración de esta intervención, los resultados sugieren que una IE a fin de cambiar CAH hacia EVS, es eficaz en preescolares, padres y profesores.

## Código 34

### NEUMATOSIS GÁSTRICA: REPORTE DE UN CASO

Vargas M,<sup>1</sup> Riveros JP,<sup>1</sup> Quintero L,<sup>2</sup> López A,<sup>3</sup> Mora DV,<sup>4</sup> Sarmiento F.<sup>5</sup>

1 Residente de Gastroenterología Pediátrica U. El Bosque, Bogotá Colombia

2 Pediatra Neonatóloga, Jefe Unidad de Recién Nacidos Fundación Hospital de la Misericordia, Bogotá Colombia

3 Radiólogo Servicio de Radiología Fundación Hospital de la Misericordia, Bogotá Colombia.

4 Gastroenteróloga Pediatra Fundación Hospital de la Misericordia, Bogotá Colombia

5 Gastroenterólogo Pediatra Universidad Nacional de Colombia - Fundación Hospital de la Misericordia, Bogotá Colombia

**Introducción:** la neumatosis gástrica es una rara condición que se asocia con enterocolitis, obstrucción intestinal proximal (estenosis pilórica y atresia duodenal), cirugía

cardíaca y lesión de la mucosa gástrica, traumática o inflamatoria, entre esas, la lesión por sonda de alimentación enteral.

**Objetivo:** describir el caso clínico de una recién nacida prematura con gas intramural en el estómago, para resaltar que la enterocolitis no es única causa de neumatosis.

**Materiales y métodos:** recién nacida, parto vaginal con 33 semanas de edad gestacional, peso 2.240 gr, que requirió unidad de cuidados intensivos por dificultad respiratoria sin falla respiratoria. Con alimentación enteral por sonda orogástrica desde el primer día de vida. Al cuarto día presentó distensión abdominal sin signos de infección.

**Resultados:** la radiografía de abdomen demostró aire en pared gástrica. Con diagnóstico de enterocolitis, se iniciaron antibióticos y nutrición parenteral. La evolu-

ción subsiguiente, sin deterioro clínico ni compromiso extensivo a intestino, descartaron la enterocolitis por lo cual se hizo diagnóstico de neumatosis gástrica secundaria a sonda de alimentación enteral, como único factor etiológico asociado.

**Conclusiones:** la presentación y revisión de este caso clínico nos permitió definir un diagnóstico y redireccionar el manejo. Nuestro objetivo primordial al reportarlo es alertarnos de que la neumatosis gástrica no siempre hace parte de la enterocolitis y tiene muchas otras etiologías. En la práctica médica es usual y muy frecuente el uso de sondas para alimentación enteral y se debe tener en cuenta como etiología de esta rara entidad.

## Poster código 07

### GALACTOSEMIA: DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO. REPORTE DE CASO

Echeverri OY,<sup>1</sup> Guevara JM,<sup>1</sup> Pulido NF,<sup>2</sup> Ardila YA,<sup>2</sup> Cediel M,<sup>3</sup> Espinosa E,<sup>3</sup> Barrera L.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá

<sup>2</sup> Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá

<sup>3</sup> Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. Bogotá

**Introducción:** la galactosemia es un desorden del metabolismo de los carbohidratos ocasionado por la deficiencia enzimática de cualquiera de las tres enzimas involucradas en su catabolismo, lo que resulta en el acúmulo de dicho carbohidrato en diferentes órganos, especialmente en hígado y sistema nervioso central. La enfermedad puede ser manejada nutricionalmente con resultados positivos mediante la eliminación de la ingesta de galactosa.

**Objetivos:** divulgar los aspectos esenciales de la clínica y el diagnóstico de la galactosemia.

**Materiales y métodos:** reporte de caso.

**Resultados:** presentamos el caso de un paciente femenino que actualmente tiene 21 meses, en quien desde los 48 días se evidencia pérdida progresiva de peso con desnutrición proteico-calórica y sepsis tardía que requiere

manejo antibiótico. Durante la evolución presenta varios episodios de descompensación que requieren hospitalización, en los cuales se documenta hipoglicemia, anemia, visceromegalias y catarata bilateral. El diagnóstico se confirma bioquímicamente mediante la determinación de galactosa-uridín-transferasa. Después de cerca de año y medio de seguimiento continuo se evidencia control de la sintomatología clínica y de los parámetros bioquímicos.

**Conclusiones:** el caso presentado constituye la presentación clásica de la enfermedad, cuya clínica se caracteriza por un importante compromiso hepático y posterior aparición de catarata. En Colombia se han reportado pocos casos por lo cual el estudio de cada uno contribuye al conocimiento general de la enfermedad; esto es de especial importancia teniendo en cuenta que es una entidad susceptible de manejo nutricional disponible en nuestro medio.

## Poster código 08

### DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE GLUCOGENOSIS. A PROPÓSITO DE SEIS CASOS

Ardila YA,<sup>1</sup> Pulido NF,<sup>1</sup> Echeverri OY,<sup>2</sup> Guevara JM,<sup>2</sup> Cediel M,<sup>3</sup> Espinosa E,<sup>3</sup> Montoya J,<sup>4</sup> Barrera L.<sup>2</sup>

1 Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá

2 Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá

3 Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. Bogotá

4 Hospital Universitario San Vicente de Paul. Medellín

**Introducción:** las glucogenosis son desórdenes genéticos caracterizados por deficiencia de alguna de las enzimas involucradas en la síntesis o degradación del glucógeno, siendo el hígado y el músculo los órganos más afectados. El diagnóstico para estas enfermedades se fundamenta en la clínica según compromiso hepático (retraso en el crecimiento, cara de muñeca, hepatomegalia, etc.) y/o muscular (intolerancia al ejercicio, debilidad muscular, atrofia muscular, etc.), los laboratorios de rutina (glicemia, cuerpos cetónicos, perfil lipídico, ácido úrico, transaminasas, CPK, ácido láctico) y especializadas (estudio microscópico de tejido hepático y/o muscular, determinación de la enzima afectada y estructura del glucógeno presente en tejido).

**Objetivos:** divulgar aspectos esenciales del diagnóstico y seguimiento de las glucogenosis hepáticas.

**Materiales y métodos:** estudio retrospectivo.

**Resultados:** presentamos el diagnóstico y seguimiento de seis pacientes con edades entre uno y cinco años, quienes asisten a la consulta del Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt-Bogotá y el Hospital Universitario San Vicente de Paúl - Medellín.

**Conclusiones:** en nuestro medio, aunque no se dispone de todas las pruebas confirmatorias, se puede enfocar el diagnóstico bioquímico con gran asertividad según la estructura del glucógeno en biopsia hepática y muscular para los casos que lo ameriten, así como en la determinación enzimática de glucosa-6-fosfatasa. El diagnóstico bioquímico es muy importante para el tratamiento, ya que las especificaciones varían según el tipo de glucogenosis. Los análisis estructurales y enzimáticos realizados confirmaron cuatro casos de glucogenosis tipo-I y permiten sugerir una glucogenosis tipo-III y una tipo-IX. En estos pacientes el tratamiento instaurado ha permitido una mejoría clínica considerable.

## Poster código 11

### COMIENZO ATÍPICO DE LA ENFERMEDAD DE WILSON: REPORTE DE UN CASO

Torres A,<sup>1</sup> Sarmiento F,<sup>2</sup> Mora DV,<sup>2</sup> Plata CE,<sup>3</sup> Villamizar R,<sup>4</sup> Pinzón MC,<sup>5</sup> Jaramillo LE,<sup>6</sup> Izquierdo A.<sup>7</sup>

1 Residente de Pediatría Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud

2 Gastroenterólogos Pediatras, Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

3 Pediatra Fundación Hospital de la Misericordia

4 Residente de Pediatría Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

5 Residente de Pediatría Universidad del Bosque

6 Patóloga Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

7 Neurólogo Pediatra Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia. Bogotá - Colombia

**Introducción:** el acúmulo de cobre principalmente en hígado, núcleos basales y córnea en la enfermedad de Wilson (EW) ocasiona las manifestaciones clínicas características. Cursa con hepatopatía y alteraciones neurológicas y su diagnóstico tardío lleva a cirrosis y deja secuelas neurológicas irreversibles.

**Objetivos:** describir un caso que se inicia con sintomatología neurológica exclusiva.

**Materiales y métodos:** adolescente de 13 años con cuadro progresivo de paresia de miembro superior izquierdo,

disartria, sialorrea e hipotonía oral, deterioro cognitivo, cambios de ánimo referidos como “agitación-ansiedad”, con somnolencia posterior, dolor y rigidez en manos y gritos espontáneos 2 años antes. En los últimos 3 meses cambios en el tono, espasticidad progresiva y desplome nutricional. Escolaridad con adecuado rendimiento previo. Al ingreso en marasmo, con gastrostomía disfuncional, movimientos anormales con distonía severa y posiciones extremas con distorsión completa de tronco y extremidades que se acentuaban con la movilización y al estímulo.

**Resultados:** función hepática normal, ceruloplasmina 8 (17-48), cobre sérico: 49,65 mg /dl, Cobre en orina/24

horas: 131 µg (15-60). Biopsia hepática con reacción inflamatoria crónica moderada y fibrosis ligera. Resonancia cerebral con surcos acentuados subcorticales, lesiones focales gangliobasales y en núcleos talámicos con extensión mesencefálica. Se inició D-penicilamina, levodopa, biperideno, toxina botulínica, zinc y soporte nutricional enteral, con evolución favorable.

**Conclusiones:** generalmente la EW se inicia con síntomas y signos hepáticos y alteraciones cognitivas y posterior daño neurológico. Los cambios en el tono muscular, los movimientos anormales y las alteraciones posturales, nos deben alertar para la orientación clínica, en ausencia de alteraciones hepáticas.

## Poster código 12

### LINFANGIECTASIA INTESTINAL: REPORTE DE UN CASO

Daza W,<sup>1</sup> Mejía LM,<sup>2</sup> Jaramillo L,<sup>3</sup> Uribe MC.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Gastroenterólogo Pediatra, Magíster Nutrición Clínica - Director de Gastronutriped y del Posgrado Gastroenterología Pediátrica Universidad El Bosque

<sup>2</sup> Pediatra Intensivista - Unidad de Cuidados Intensivos Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt

<sup>3</sup> Patóloga pediatra - Jefe del Departamento de Patología del Hospital La Misericordia

<sup>4</sup> Fellow de Gastroenterología Pediátrica - Universidad El Bosque

Bogotá, Colombia

**Introducción:** la linfangiectasia intestinal (LI) es una rara enfermedad. Puede ser primaria (LIP), por defecto congénito en la formación de los canales linfáticos o secundaria a una enfermedad de base, cirugías, radio o quimioterapia. Ocasionando aumento en la presión de los linfáticos que lleva a pérdida de linfa hacia el lumen intestinal. Se desconoce la causa de LIP.

**Objetivo:** describir el caso de un lactante con fenotipo normal quien debutó con diarrea crónica y malabsorción en los primeros 6 meses de vida, condicionando desnutrición, anasarca, ascitis, hipoalbuminemia progresiva e infecciones asociadas.

**Materiales y métodos:** paciente de 8 meses, remitido de Yopal por ascitis, desnutrición y diarrea crónica, complicada con neumonía, infección del tracto urinario, dermatomycosis, hipoalbuminemia progresiva y anasarca.

**Resultados:** se documenta ascitis quillosa, se inicia nutrición parenteral, ampicilina-sulbactam y se solicita valoración de Gastroenterología Pediátrica quien sospecha LIP.

Documentando hipogamaglobulinemia a expensas de IgG, IgM-citomegalovirus e IgG-Epstein Bar positivas, y endoscopia digestiva alta observando duodeno anormal hasta tercera porción, patrón mucoso empedrado e imágenes en “copos de algodón”. Los hallazgos histopatológicos fueron consistentes con LI.

**Manejo:** nutrición enteral por sonda nasoduodenal, suplemento con alto contenido de triglicéridos de cadena media (90%), proteínas, vitaminas y minerales. Evolución adecuada, disminución de edemas, diarrea y ascitis.

**Conclusiones:** hasta el momento, no existen publicaciones de esta patología en Colombia y hay escasa literatura mundial. Debe sospecharse cuando el niño consulta por diarrea crónica en sus primeros meses, desnutrición, edemas, hipoalbuminemia y linfopenia. El diagnóstico precoz y el manejo nutricional oportuno se antepone a la pérdida de linfocitos e inmunoglobulinas hacia el lumen intestinal que junto a la pérdida de proteínas, grasas y micronutrientes, condicionan infecciones a repetición y en ocasiones, la muerte.



## Poster código 13

### COLITIS ULCERATIVA Y DIABETES MELLITUS TIPO I: REPORTE DE UN CASO

Sarmiento F,<sup>1</sup> Jaramillo L,<sup>2</sup> Mora DV,<sup>3</sup> Uribe MC.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Gastroenterólogo Pediatra, Universidad Nacional de Colombia, Fundación Hospital de la Misericordia

<sup>2</sup> Patóloga Pediatra, Universidad Nacional de Colombia, Fundación Hospital de la Misericordia

<sup>3</sup> Gastroenteróloga Pediatra, Fundación Hospital de la Misericordia

<sup>4</sup> Residente de Gastroenterología Pediátrica U. El Bosque

Bogotá - Colombia

**Introducción:** la enfermedad inflamatoria intestinal (EII), colitis ulcerativa (CU) y enfermedad de Crohn, (EC), se presenta en la adolescencia y quinta década. En niños es una patología creciente y antes de los 5 años predomina la CU. Son frecuentes las manifestaciones extraintestinales, pero su asociación con diabetes mellitus tipo I (DMT1) es excepcional. Se han descrito pocos casos con esta asociación, la que evoluciona años más tarde con colangitis esclerosante.

**Objetivo:** describir el caso clínico de una escolar, con DMT1 asociado a síntomas clínicos, endoscópicos e histológicos compatibles con CU.

**Materiales y métodos:** niña de 7 años, remitida por dolor abdominal, diarrea, rectorragia, anemia y falla de crecimiento desde los 3 años de edad. En el sitio de remisión fue transfundida en varias oportunidades y se realizaron colonoscopias: en la última, 15 días antes de la remisión, describen un cuadro de pancolitis. A los 5 años de edad consulta

en su ciudad, por deshidratación severa, poliuria, polidipsia y se hace el diagnóstico de DMT1, la cual se encuentra en manejo y compensada.

**Resultados:** al ingreso se revisa la histología de las biopsias de colon y se hace el diagnóstico de EII, compatible con CU. Se inicia manejo con corticoides por un mes y luego azatioprina y mezalacina, hasta hoy. Con anticuerpos p-ANCA positivos, y ASCA negativos, está en seguimiento, lográndose remisión clínica y endoscópica. Está pendiente el resultado de la colangiorresonancia.

**Conclusiones:** a pesar que la EII en niños va en aumento creciente en los últimos 5 años en nuestro país, la asociación con DMT1 resulta novedoso en nuestra experiencia. Es importante por lo tanto resaltar su presencia y tener un seguimiento estrecho para detectar la evolución a colangitis esclerosante en un cuadro clínico que se encuentra en remisión clínica y endoscópica.

## Poster código 18

### ACIDEMIA PROPIÓNICA: DIAGNÓSTICO, MANEJO Y SEGUIMIENTO

Ospina S,<sup>1</sup> Cuéllar Y,<sup>2,3</sup> Rodríguez M,<sup>1</sup> Restrepo N.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Clínica Jorge Piñeros Corpas de Saludcoop

<sup>2</sup> Centro de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Ltda.

<sup>3</sup> Clínica Universitaria Colombia

**Introducción:** la acidemia propiónica (AP) es causada por la deficiencia de la enzima propionil CoA carboxilasa mitocondrial la cual cataliza la conversión de propionil CoA a metilmalonil CoA paso esencial en el metabolismo de metionina, treonina, isoleucina, valina (MYVI) y ácidos grasos de cadena larga impar. Las clínicas es secundarias a la acidosis metabólica, cetonemia, cetonuria, hipoglicemia

e hiperamonemia. Clínicamente hay 3 formas: neonatal, crónica intermitente y lentamente progresiva.

**Objetivo:** describir dos casos clínicos.

**Materiales y métodos:** lactante femenino de 3,5 meses, clínica desde RN de hiporexia a los 4 días de vida, difi-

cultad respiratoria dx acidosis más desnutrición, hospitalizado 8 días. Consulta semanalmente por hiporexia, hipotonía, vomito y somnolencia a los 2,5 meses es hospitalizada por convulsiones y pancitopenia. Estudios con acidosis metabólica, anión gap elevado ácidos orgánicos compatibles con AP.

Lactante masculino de 3 meses de vida antecedente de prematuridad 32 semanas cursa hipotónica, DNT y pancitopenia hospitalizado por falla de medro en estu-

dios: hiperamonemia y ácidos orgánicos compatibles con AP.

Manejo con restricción de proteínas, carnitina, suplencia de calcio, hierro y vitaminas. En el 1er paciente, manejo a los 9 meses con fórmula libre de MTVI y el 2do a los 3 meses; ambos han mejorado su estado nutricional y su DSM.

**Conclusiones:** un diagnóstico tardío e interrumpido comprometen el DSM, neurológico y nutricional del paciente.

## Poster código 19

### ACIDEMIA METILMALÓNICA: TRATAMIENTO NUTRICIONAL EN DOS PACIENTES

Cuéllar Y,<sup>1</sup> Márquez W,<sup>2</sup> Ospina S.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Centro de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Ltda.

<sup>2</sup> Fundación Hospital de la Misericordia

<sup>3</sup> Grupo Saludcoop

**Introducción:** la acidemia metilmalónica (AM) es causada por la deficiencia en la metil malonil coA mutasa o por alteración del sistema cofactor (cianocobalamina), involucrados en el catabolismo principalmente de los aminoácidos metionina, treonina, valina e isoleucina.

**Objetivo:** describir el manejo de 2 pacientes con el diagnóstico de la enfermedad.

**Materiales y métodos:** femenino de 2 años 5 meses, cuadro desde los 3 meses de acidosis metabólica persistente dx ATR, manejo con bicarbonato dx AM- A los 28 meses. Peso: 9.3kg (P5-10), talla: 73,5 cm (P5), P/T: (P50), consumo de 152 calorías/kg/día, 4,5 gramos de proteína/kg/d, con ingesta de MTVI entre 2,5 a 3 veces lo recomendado según edad. Con desnutrición crónica. Se inicia

manejo nutricional con restricción de proteínas naturales a 0,8 g/kg/día y completando el requerimiento proteico con una fórmula especial libre de MTVI, suplemento con carnitina y vitamina B<sub>12</sub>. Seguimiento a 3 años, buena adherencia al manejo logrando recuperación de la talla, conservándose el peso y el IMC. Masculino de 12 meses con historia de asfixia neonatal cursa con hipotonía más déficit ponderal, con retroceso del DSM y acidosis metabólica en episodios de infección con dx de AM a los 12 meses. Peso: 7,8 kg, (< P3), talla: 73,5 cm, (P3), inicio de manejo nutricional con recuperación del peso y talla y mejoría del DSM, peso: 9,6 kg, (P15), talla: 73,5 cm (P15).

**Conclusiones:** el inicio temprano del manejo nutricional disminuye las complicaciones y mejora el estado nutricional.

## Poster código 21

### HIPERGLICINEMIA NO CETÓCICA, REPORTE DE 3 CASOS, DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO

Ospina S,<sup>1</sup> Cuéllar Y,<sup>2</sup> Espinosa E,<sup>3</sup> Colon M,<sup>1</sup> Castillo N,<sup>1</sup> Malaver L.<sup>4</sup>

1 Clínica Materno Infantil de Saludcoop

2 Centro de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Ltda.

3 Instituto Franklin Roosevelt

4 Instituto de Errores Innatos del Metabolismo Pontificia Universidad Javeriana

**Introducción:** la hiperglicinemia no cetótica (HGNC) es un defecto en la degradación de la glicina con acumulación secundaria en el organismo. El defecto molecular en el sistema de clivaje de la glicina. Clínicamente; letargia, hipotonía, convulsiones e hipo, las manifestaciones progresan rápidamente hacia coma profundo apnea y muerte. Clínicamente hipotonía, apneas y falla indiferenciables en los primeros meses de vida.

**Objetivo:** reportar 3 casos.

**Materiales y métodos:** Caso 1: RN de 1 día de vida, con movimientos clónicos de brazo izquierdo, hiporexia e hipoglucemia. A los 3 días presenta convulsiones focales se diagnostica HGNC. Inicio de restricción proteica, dextrometorfano, benzoato de sodio, carnitina, suplemento de calcio, multivitaminas y hierro a los 15 días, evolución

clínica favorable DSM y ponderal actual a los 9 meses normal (forma transitoria). Caso 2: RN de 7 días de vida, apneas y movimientos anormales presenta falla respiratoria y coma requiere VM, sin respuesta neurológica al manejo. Diagnóstico de HGNC a los 25 días, inicio manejo sin respuesta, con neumonía, fallece a los 5 días. Caso 3: 15 meses. Hipo desde RN, convulsiones mioclónicas intratables desde los 25 días. Diagnóstico de HGNC a los 4 meses. Manejo restricción de proteínas, dextrometorfano, benzoato de sodio, carnitina, suplemento de calcio, multivitaminas y hierro. Presenta retardo del desarrollo psicomotor severo no sostén cefálico, no deglución tiene gastrostomía. Convulsiones 2 episodios por día con buena ganancia ponderal.

**Conclusiones:** estos casos muestran los tipos de HGNC y la expresividad variable de la enfermedad.

## Poster código 22

### EFFECTO IATROGÉNICO DE LA SUSPENSIÓN DE AMINOÁCIDOS DE CADENA RAMIFICADA AL MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO EN DOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD)

Cuéllar Y,<sup>1</sup> Ospina S,<sup>1</sup> Villamizar I,<sup>2</sup> Guevara J.<sup>3</sup>

1 Centro de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Ltda.

2 Hospital Cardiovascular de Bucaramanga

3 Instituto de Errores Innatos del Metabolismo Pontificia Universidad Javeriana

**Introducción:** la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, causada por la deficiencia del complejo enzimático:  $\alpha$ -cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada involucrada en la descarboxilación oxidativa de los aminoácidos leucina, isoleucina y valina, produciendo su acumulación y sus  $\alpha$ -cetoácidos.

**Objetivo:** describir efectos por suspensión del aporte de leucina, isoleucina y valina en dos pacientes con MSUD.

**Metodología:** análisis retrospectivo de dos pacientes con diagnóstico de MSUD.

**Resultados:** dos pacientes nacidos a término, debut entre 8 y 10 días de vida, con hiporexia, letargia, hipoactividad, llanto frecuente, orina de olor fétido, hipoglicemia, sospechan infección y EIM, cursan con deterioro neurológico requiriendo ventilación mecánica en ambos casos. Toman laboratorios, inician restricción proteica, primer paciente,

al mes de ingreso confirman diagnóstico de MSUD, leucina de 1957 mmol/ml, se ajusta manejo nutricional con aporte de 0,8 g/kg/día de proteínas y 130 cal/kg/día, mientras llega fórmula especializada libre de AARC, la cual es iniciada sin indicación de nutricionista como única fuente de alimentación durante 20 días. Segundo paciente suspenden aporte de proteínas durante 37 días, aportando grasas y carbohidratos cuando ácidos orgánicos confirman MSUD. Aparecieron lesiones descamativas en piel, diarrea persis-

tente, disminución en velocidad de crecimiento pondoestatural, consultan por este cuadro, se ajusta nutricionalmente iniciando aporte de AARC logrando recuperación de lesiones en piel, diarrea y velocidad de crecimiento con normalización de valores de aminoácidos en plasma.

**Conclusiones:** en los EIM no se debe suspender aporte de A.A. involucrados en la vía metabólica durante manejo crónico, sus deficiencias pueden causar patologías asociadas.

### **Poster código 23**

## **REPORTE DE TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO NUTRICIONAL EN CINCO PACIENTES CON ACIDEMIA ISOVALÉRICA**

**Cuéllar Y,<sup>1</sup> Ospina S,<sup>2</sup> Márquez W,<sup>3</sup> Espinosa E,<sup>4</sup> Echeverri O.<sup>1</sup>**

1 Centro de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Ltda.

2 Clínica Saludcoop

3 Fundación Hospital de la Misericordia

4 Hospital Militar Central. Instituto de Errores Innatos del Metabolismo Pontificia Universidad Javeriana

**Introducción:** la acidemia isovalérica (AIV) es debida a la deficiencia de la enzima isovaleril CoA deshidrogenada, primer paso en el catabolismo de la leucina (leu). Clínicamente: forma aguda neonatal con severa acidosis metabólica o intermitente, acidosis metabólica y un olor característico a pies sudados.

**Objetivo:** describir 5 pacientes con dx de AIV.

**Materiales y métodos:** reporte de cinco pacientes, clínica desde el periodo neonatal de acidosis metabólica, baja ganancia pondoestatural e infecciones a repetición y un olor característico, con diagnóstico médico entre los 14 meses y 12 años, inicio del manejo nutricional entre 2 meses a 4 años después del diagnóstico, un paciente sin

alteración neurológica, los otros cuatro presentan retardo mental leve a moderado. Inició tratamiento nutricional con restricción en aporte de leucina, leche de fórmula sin leucina y suplemento de carnitina y glicina.

**Resultado:** recuperación en velocidad de crecimiento pondoestatural en 4 casos, el otro sin adherencia al manejo nutricional y con deterioro general, disminución de las crisis y sin el olor referido.

**Conclusiones:** el diagnóstico precoz cambia el curso natural de la enfermedad, el control de la enfermedad disminuye las crisis en los pacientes con secuelas neurológicas. Es primordial la educación para que los diagnósticos se realicen de manera temprana.

## Poster código 24

### POLIMORFISMOS DE METILEN-TETRAHIDROFOLATO REDUCTASA Y ACCIDENTES CEREBROVASCULARES

Rengifo L,<sup>1</sup> Ospina S,<sup>1</sup> Bello L,<sup>1</sup> Solano M,<sup>1</sup> Piñeros M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Clínica Jorge Piñeros Corpas de Saludcoop

**Introducción:** la enzima metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) cataliza la conversión de f 5,10-metilentetrahidrofolate a 5-metilentetrahidrofolato un cosustrato para la remetilación de la homocisteína a metionina. La acumulación de homocisteína en el plasma es un riesgo mayor de enfermedad cardiovascular en adultos y cerebrovascular en niños. La mutación C677T en la MTHFR resulta contribuye al aumento del homocisteína en plasma un factor de riesgo para eventos trombóticos.

**Objetivo:** descripción de 18 pacientes con ACV.

**Materiales y métodos:** evaluación de pacientes con eventos trombóticos en una institución durante 3 años por hematología pediátrica, neurología y genética clínica. Se

encontraron 18 pacientes con eventos trombóticos, 9 con mutación para MTHFR, 6 tuvieron ACV, en 1 de ellos el evento se presentó en el seguimiento y 2 pacientes asintomáticos, diagnosticados por estudio familiares. Los niveles de homocisteína en sangre y orina tomados después de iniciado el tratamiento con valores normales. Los demás estudios de trombofilia en 8 pacientes fueron normales. Un paciente sin ACV y mutación de MTHFR también tenía anticoagulante circulante positivo. El tratamiento se realizó con ácido fólico.

**Conclusiones:** los eventos isquémicos trombóticos en niños son de muy baja incidencia, 2 por 100.000 niños por año la mutación de C677T de MTHFR en los niños se propone como un factor de riesgo para desarrollar ACV.

## Poster código 28

### SÍNDROME DE NETHERTON: A PROPÓSITO DE UN CASO EN LA FUNDACIÓN SANTA FE DE BOGOTÁ

Vera-Chamorro JF,<sup>1</sup> Ortiz CI,<sup>2</sup> Cano N,<sup>3</sup> Narváez C,<sup>4</sup> Álvarez J,<sup>5</sup> López R,<sup>5</sup> Rolon M.<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Gastroenterólogo/Nutriólogo Pediatra. Fundación Santa Fe de Bogotá, Colombia. Universidad de los Andes

<sup>2</sup> Dermatóloga. Fundación Santa Fe de Bogotá. Universidad de los Andes

<sup>3</sup> Estudiante de Medicina. Universidad de los Andes

<sup>4</sup> Residente de Pediatría. Universidad Javeriana

<sup>5</sup> Patóloga. Fundación Santa Fe de Bogotá. Universidad de los Andes

<sup>6</sup> Dermatóloga y patóloga. Fundación Santa Fe de Bogotá

**Introducción:** el síndrome de Netherton (SN) es una enfermedad autosómica recesiva con falla en el crecimiento, enteropatía alérgica, tricorrexia invaginada (TI), ictiosis e infecciones invasivas.

**Objetivo:** describir el diagnóstico y tratamiento de paciente con SN.

**Métodos:** reporte de caso. Se realiza microscopía de luz (ML) de piel y digestivas y microscopía electrónica (ME) de folículos pilosos.

**Resultados:** paciente de 16 meses, masculino, con eritrodermia e ictiosis desde el nacimiento, pérdida de pelo y cejas, diarrea persistente, sepsis recurrente, infecciones micóticas, paroniquias y falla en el crecimiento. Manejado con fórmulas de soya, hidrolizadas, aminoácidos, nutrición parenteral, dietas modulares, zinc, biotina, multivitaminas, sin mejoría. Llega en septicemia por *pseudomonaaeruginosa*, *enterococofaecalis*, *estafilococo aureus* meticilino resistente, y cultivos en piel para *candidaalbicans* y *acitenobacter baumannii*. Peso 7 kg (-4,04 DS-OMS); talla 72 cm (-3,9 DS); IMC 13,5 (-2,4 DS), anémico. El examen oftalmoló-

gico demostró opacidades corneales. Niveles de: albúmina: 2,51 g/dl; IgE 229 UI/dl; biotinidasa: normal; zinc 91,5 ug/dl (N: 70-150); vitamina D-25-di-hidroxiciferol: 10,7 ng/ml (N: 30-40); carnitina libre 39,5 uM. Las biopsias de esófago, estómago, duodeno y colon demostraron > 10 eosinófilos x campo. La ML de piel demostró dermatitis pustulosa con eosinófilos y la ME: tricorrexistodosa e invaginata. El RAST fue positivo para: leche, huevo, harina de trigo y

centeno. Se manejó con fórmula de aminoácidos, linezolida, fluconazol, inmunoglobulina, montelukast, multivitaminas, calcio, vitamina D, zinc, biotina, con buena respuesta.

**Conclusiones:** se presenta un paciente con SN: falla en el crecimiento, enteropatía eosinofílica, TI, ictiosis, infecciones invasivas y respuesta al tratamiento nutricional e inmunoglobulina.

## Poster código: 29

### PSICOSIS Y HEPATITIS EN UN ADOLESCENTE CON ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C

Fajardo A,<sup>1</sup> Vera-Chamorro JF,<sup>2</sup> Casas G,<sup>3</sup> Ono LK,<sup>4</sup> Milanés R,<sup>5</sup> López R,<sup>6</sup> Helpert E.<sup>7</sup>

1 Neuróloga pediatra. Fundación Santa Fe de Bogotá. Universidad de los Andes

2 Gastroenterólogo Pediatra. Fundación Santa Fe. Universidad de los Andes

3 Psiquiatra infantil. Fundación Santa Fe. Universidad de los Andes

4 Residente de pediatría. Universidad de los Andes

5 Residente de pediatría. Universidad de la Sabana

6 Patóloga. Fundación Santa Fe. Universidad de los Andes

7 Dermatóloga. Fundación Santa Fe. Universidad de los Andes

**Introducción:** NPC es un desorden autosómico recesivo caracterizado por acúmulo de esfingomielina y otros lípidos. Existen ocho casos reportados de psicosis y enfermedad de Niemann Pick tipo C (NPC), dos en adolescentes.

**Objetivo:** presentar el caso de un adolescente que debuta con manifestaciones neuropsiquiátricas y hepatitis con diagnóstico de NPC.

**Materiales y métodos:** se realiza un reporte de caso de NPC del Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá (HU-FSFB). Se realizó microscopía de luz para la biopsia hepática, coloración de Filipin para la biopsia de piel y estudios imagenológicos.

**Resultados:** paciente masculino de 15 años, previamente sano, sin antecedentes familiares, inicia cuadro psicótico de un mes de evolución, hospitalizado en clínica psiquiátrica, donde manifiesta dolor abdominal y por aumento

de aminotransferasas. Es remitido al HU-FSFB. Examen físico: peso 63,5 kg; talla 1,71 cm (-0,2 DS); IMC 21,7 kg/m<sup>2</sup> (0,6 DS); TA 135/90 mmHg; cambios comportamentales y psicóticos, neurológicamente presenta limitación de la mirada vertical hacia arriba e hiperreflexia. Paraclínicos: AST 136 UI/L (< 31); ALT 168 UI/L (< 36); bilirrubina total 0,76 mg/dL; fosfatasa alcalina 90 UI/L; INR 1,1; bicarbonato 22,3 mmol/L; amonio 39 ug/dL; cobre en orina 30,32 ug/24 horas; ácido láctico 0,78 mmol/L; perfiles lipídico, infeccioso, serológico, autoinmune, toxicológico y de metales pesados fueron normales. La biopsia hepática reportó esteatosis severa. La tinción de Filipin de la biopsia de piel fue positiva, hallazgo asociado al patrón típico de la forma clásica de NPC. Se inicia tratamiento con miglustat (Zavesca®) 600 mg/día.

**Conclusiones:** se describe el primer caso reportado en Colombia de NPC. Se debe sospechar en adolescentes con manifestaciones neuropsiquiátricas y disfunción hepática.



## Poster código 32

### VÁRICES ESOFÁGICAS SECUNDARIAS A SÍNDROME DE BUDD-CHIARI Y SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO

Riveros JP,<sup>1</sup> Vargas M,<sup>1</sup> Mora D,<sup>2</sup> Sarmiento F,<sup>2</sup> Díaz-Maldonado A,<sup>3</sup> Montoya R.<sup>4</sup>

1 Residentes de Gastroenterología Pediátrica U. El Bosque

2 Gastroenterólogos Pediatras Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

3 Reumatóloga Pediatra Fundación Hospital de la Misericordia

4 Radiólogo Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia  
Bogotá Colombia

**Introducción:** la cirrosis o la cavernomatosis de la porta son causa frecuente de hipertensión portal (HP), y várices esofágicas (VE), pero ocasionadas por el síndrome de Budd-Chiari (SBC) constituye una forma poco común. El SBC se define como obstrucción a cualquier altura de las vénulas hepáticas, vena central o cava, secundario a masa o trombosis y puede ser fulminante, agudo o crónico.

**Objetivo:** cuadro clínico de adolescente con hematemesis por VE; luego de completar el estudio, un síndrome antifosfolípido (SA) fue la causa de la trombosis.

**Materiales y métodos:** niña de 14 años con hematemesis. Antecedente de anemia hemolítica dos años atrás. Un mes antes, edema, distensión abdominal, anemia e ictericia progresivos. Tres días antes, hemorragia digestiva que requirió

transfusión de GR. Al examen hepatoesplenomegalia, palidez, distensión abdominal e ictericia notable.

**Resultados:** Doppler confirma disminución del tamaño y del flujo de la venas suprahepáticas; la angiografía detectó defecto de opacificación de las venas suprahepáticas y aumento del lóbulo caudado compatible con SBC. Entre los exámenes para autoinmunidad se encontró consumo de complemento y fueron positivos anticardiolipinas, anticuagulante lúpico y ANA. Se trató con heparina de bajo peso molecular, esteroides y diuréticos con regresión de los signos de HP y disminución progresiva de las várices que finalmente no requirieron ligadura.

**Conclusiones:** en el estudio de la hemorragia digestiva alta por várices esofágicas, debe contemplarse el SBC como causa de la hipertensión portal, en este caso secundario a un síndrome antifosfolípido, en el marco de una enfermedad autoinmune.

## Poster código 33

### HEPATOPATÍA COMO MANIFESTACIÓN DE LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA: REPORTE DE UN CASO

Sarmiento F,<sup>1</sup> Mora DV,<sup>1</sup> Jaramillo L,<sup>2</sup> López JF,<sup>3</sup> Mauledoux J,<sup>4</sup> Rodríguez O.<sup>5</sup>

1 Gastroenterólogos Pediatras Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

2 Patóloga Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

3 Residente de Pediatra Universidad Nacional de Colombia-Fundación Hospital de la Misericordia

4 Residente de Pediatra Universidad Sanitas-Fundación Hospital de la Misericordia

5 Pediatra Fundación Hospital de la Misericordia  
Bogotá Colombia

**Introducción:** la linfocitosis hemofagocítica (LHH) es una rara enfermedad ocasionada por la disregulación de las células asesinas naturales y los linfocitos T citotóxicos, con proliferación incontrolada no maligna de histiocitos e hiperproducción de citoquinas. Hay una forma primaria o familiar con defectos en el gen de perforina y una secun-

daria asociada a infecciones, enfermedades autoinmunes, reumatológicas o neoplasias. El compromiso hepático es frecuente y puede contribuir al diagnóstico.

**Objetivo:** describir un caso clínico cuya afectación hepática llevó al diagnóstico confirmatorio.

**Materiales y métodos:** cuadro intermitente de anemia, fiebre y adinamia de 2 años de evolución, con numerosas hospitalizaciones por sepsis. En la última presentó compromiso hepático con ictericia, hepatoesplenomegalia y alteración de la función, por lo que se sospechó hepatitis autoinmune en el contexto de una enfermedad autoinmune no claramente definida.

**Resultados:** la biopsia hepática mostró inflamación portal y cambios reactivos inespecíficos pero la marcación con CD68 permitió confirmar gran hiperplasia de las células de Kupffer (CK) y hemofagocitosis en varias de ellas. Este hallazgo con ferritina mayor de 1.000, triglicéridos de 400,

trombocitopenia y leucopenia marcadas permitieron confirmar LHH. Se dio tratamiento con ciclosporina y corticoides con recuperación general.

**Conclusiones:** cinco de 8 criterios clínicos hacen diagnóstico: fiebre prolongada, esplenomegalia, bicitopenia, hipertrigliceridemia y/o hipofibrinogenemia, aumento de ferritina, hemofagocitosis, alteración de la actividad de las células asesina y aumento del CD25. La histopatología hepática, con hiperplasia de CK y macrófagos activados con hemofagocitosis pueden contribuir al diagnóstico de LHH. La dexametasona, ciclosporina y etopósido han mejorado la sobrevida.