Acta Pediátrica de México

https://doi.org/10.18233/apm.v47i2S.3631

Volumen 47 Suplemento 2, 2026

ISSN: 0186-2391
e-ISSN: 2395-8235

"47 Congreso de Actualización en Pediatría 2026"

Instituto Nacional De Pediatría. Ciudad de México

28 al 30 de octubre de 2026

MEMORIAS TRABAJOS LIBRES

Órgano Oficial del Instituto Nacional de Pediatría
CONACyT, DOAJ, EBSCO (MedicLatina), Latindex, Redalyc,
SciELO, Scopus y Emerging Sources Citation Index
www.actapediatrica.org.mx, www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

Instituto Nacional de Pediatría
Acta Pediátrica de México

Editor emérito†
Dr. Jorge Espino Vela
Editor en jefe
Dr. Felipe Aguilar Ituarte
Editor ejecutivo
Mtro. Edgar Rivas Zúñiga

Editores asociados
Dr. Raúl Calzada León
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.
Dra. Sara Frías Vázquez
Instituto de Investigaciones Biomédicas UNAM, Ciudad de México.
Dra. María del Carmen Sánchez Pérez
Universidad Autónoma Metropolitana, Ciudad de México.
Dr. MIguel Angel Rodriguez Weber
Instituto Nacional de Pediatría

Consejo Editorial
Dr. Eduardo López Corella
Dr. Arturo Loredo Abdala
Dr. Rogelio Paredes Aguilera
Dr. Roberto Rivera Luna
Dr. Osvaldo Cuevas Alpuche
Dr. Marte Hernández Porras
Dra. Roció Cárdenas
QFB Lina Romero Guzmán
Instituto Nacional de Pediatría

Editores de sección
Dra. Lorena Suarez Idueta
Dr. Arturo Perea Martinez

Artículos originales
Dr. Marcelino Esparza Aguilar
Dra. María Luisa Díaz García
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México

Artículo de revisión a propósito de un caso clínico
Dra. Rocío Aidée Castillo Cruz
Dr. Jorge Maza Vallejos
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Caso de sesión anatomoclínica
Dra. Cecilia Ridaura Sanz†
Dr. Alfonso Gilberto Ramirez Ristori
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Artículos de revisión
Dr. Saul Lugo Reyes
Dr. Silvestre García de la Puente
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Salud pública. Desafíos en el campo de la pediatría
Dra. Lorena Suarez Idueta
Dr. Arturo Perea Martinez

Criterios pediátricos
Dr. Jesús de Jesús Mejía Navarro†
Dra. Paola García Gutiérrez
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México

Comité Editorial y de Arbitraje

Dr. Ricardo Acosta Rodríguez, Hospital Ángeles Torreón, Ciudad de Torreón
Dr. Carlos Baeza Herrera, *Hospital General Guadalupe Victoria, Texcoco, Estado de México*
Dra. Eulalia Baselga Torres, *Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España*
Dra. Vanessa Bosch Canto, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Eduardo Bracho Blanchet, *Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México*
MD Antonio Gabriel Cabrera, *Texas Children's Hospital, Baylor College of Medicine Houston, TX, USA*
MD. PhD José Antonio Castro Rodríguez, *Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago de Chile*
Dr. Hugo Ceja Moreno, *Hospital Civil Fray Antonio Alcalde,Guadalajara, Jalisco, México*
Dr. Enrique Chacón Cruz, *CEO and Founder of Think Vaccines*
MD, PhD Antonio Condino Neto, *Institute of Biomedical Sciences, University of Sao Paulo*
Dr. Alberto Contreras Verduzco, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Eduardo de la Teja Ángeles, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Luis de la Torre Mondragón, *University of Pittsburgh Medical Center at Children's Hospital of Pittsburgh, Pensilvania, USA*
Dr. Jesús de Rubens Figueroa, *Instituto Nacional de Pediatría, Cd. de México*
Dra. Carola Durán McKinster, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Silvestre Frenk†, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Silvestre García de la Puente, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Arturo Gómez Pedroso Balandrano, *Hospital López Mateos ISSSTE, Ciudad de México*
Dra. Ariadna González del Ángel, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. José Francisco González Zamora, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Hugo Juárez Olguín, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Ismael Lares Asseff, *Instituto Politécnico Nacional, Durango, Durango*
Dr. Pablo Lezama del Valle, *Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México*
Dr. José Luis Mayorga Butrón, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dra. Diana Molina Valdespino, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dra. Verónica Fabiola Morán Barroso, *Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México*
Dr. José Martín Palacios Acosta, *Instituto Nacional de Pediatría,Ciudad de México*
Dra. Marcia Rosario Pérez Dosal, *Hosp. Gral. Dr. Manuel Gea González, Ciudad de México*
Dr. Manuel Pombo Arias, *Universidad de Santiago de Compostela, España*
Dr. Rodolfo Rivas Ruiz, *Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México*
Dr. Iván Rolando Rivera González, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dra. Patricia Saltigeral Simental, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dra. Karla Alejandra Santos Jasso, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dra. Ana Luisa Sesman Bernal, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Mario Soto Ramos, *Hosp. Infantil de Especialidades Chihuahua, Chihuahua, México*
MD, Ph. D. Ftos Margarita Terán García, *University of Illinois at Urbana-Champaign, Chicago, Illinois, USA*
Dra. Gabriela Tercero Quintanilla, *Hosp. Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México*
Dra. Atlántida Margarita Raya, *Hosp. Infantil de México Federico Gómez,Ciudad de México*
Dr. Manuel Gil Vargas, *Hospital General de Puebla Eduardo Vázquez Navarro, Puebla, México*
Dra. Marcela Vela Amieva, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dr. Salvador Villalpando Carrión, *Hospital Infantil de México, Ciudad de México*
Dra. Dina Villanueva García, *Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México*
Dra. Martha Margarita Zapata Tarres, *Comisión Coordinadora de Institutos Nacionales de Salud y Hospitales de Alta Especialidad, Ciudad de México*
Dra. Flora Zárate Mondragón, *Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México*
Dra. Dora Luz Vera Serna, *Facultad de Odontología de la UNAM*

Acta Pediátrica de México es el Órgano Oficial del Instituto Nacional de Pediatría. Revista bimestral. Editor responsable: Dr. Felipe Aguilar Ituarte. Los artículos y fotografías son responsabilidad exclusiva de los autores. La reproducción parcial o total de este número sólo podrá hacerse previa autorización del editor en jefe. Toda correspondencia relacionada con el contenido y suscripciones deberá dirigirse al editor en jefe. Correo electrónico: faguilari@pediatria.gob.mx
Acta Pediátrica de México: Certificado de Licitud de Título número 2860. Certificado de Licitud de Contenido número 1833. Registro de Reserva del Derecho de Autor número 04-1986-000000000264-102. Autorizada como Publicación Periódica por Sepomex; Registro núm. PP09-1503. Publicación indizada en Periódica (http://dgb.unam.mx/periodica.html), en el Directorio de Revistas Latindex (http://www.latindex.org), en la Base de Datos Internacional de EBSCO (MedicLatina) y en Scopus. Publicación realizada, comercializada y distribuida por ***Edición y Farmacia SA de CV*** (Nieto Editores®). Av. Chamizal 97, Colonia La Trinidad, 56130, Texcoco, Estado de México. Teléfono: 5556782811.
Para todo asunto relacionado con las suscripciones dirigirse a: Instituto Nacional de Pediatría, Oficina de Publicaciones Médicas. Insurgentes Sur 3700-C, colonia Insurgentes Cuicuilco. Teléfono directo: 9150-6229; conmutador: 1084 0900, extensión 1112.

Instituto Nacional de Pediatría
Acta Pediátrica de México

CUERPO DE GOBIERNO

Dirección General
Dra. Mercedes Macías Parra

Dirección Médica
Dra. Amalia Guadalupe Bravo Lindoro

Dirección de Enseñanza
Dra. Martha Patricia Márquez Aguirre

Dirección de Investigación
Dra. Sara Elva Espinosa Padilla

Dirección de Administración
Lic. Gregorio Castañeda Hernández

Dirección de Planeación
Mtra. Clarita Gregoria Soriano Aguirre

Instituto Nacional de Pediatría
Acta Pediátrica de México

MESA DIRECTIVA

Dra. Leticia Munive Báez
Presidenta

Dra. Sandra Luz Lizárraga López
Secretaria

Dr. Carlos López Candiani
Tesorero

Dra. Ana Niembro Zúñiga
Tesorera suplente

Dra. Irma Virginia Díaz Jiménez
Vocal



Instituto Nacional de Pediatría
Acta Pediátrica de México

CORDINADORES

Dra. María Luisa Díaz García
Coordinadora de trabajos de investigación

Dra. Elda Alaniz Bayod
Coordinadora de Webinars

Dr. Josué Rogel Cuevas
Coordinador de Webinars

Dr. Oswaldo Lugo Reyes
Coordinador de Difusión Cultural

Dra. Clara Carolina Beltrán García
Coordinadora de contenidos

PRESENTACIÓN

Es un honor darles la bienvenida a las memorias de trabajos de investigación del 47º Congreso de Actualización en Pediatría, un espacio académico que reafirma el compromiso de la Asociación Médica del Instituto Nacional de Pediatría (AMINP).

Este año, nuestro encuentro se rige bajo un lema que no solo define nuestra práctica clínica diaria, sino que también dicta el rumbo de nuestra evolución científica: **"Creciendo con ellos, aprendiendo por ellos"**.

Como investigadores y profesionales de la salud infantil, entendemos que la pediatría no es una especialidad estática. Los niños y adolescentes a los que dedicamos nuestra vida cambian, maduran y se enfrentan a un entorno global en constante transformación. **Crecer con ellos** nos exige adaptarnos a sus nuevas realidades biológicas, psicológicas y sociales. Por otro lado, **aprender por ellos** representa nuestro compromiso ético más profundo: el de buscar incansablemente la excelencia académica y la evidencia científica para ofrecerles un futuro más saludable y equitativo.

Estas memorias recopilan el esfuerzo, la rigurosidad y la pasión de colegas que han decidido transformar las preguntas de la práctica clínica en respuestas científicas. A través de los artículos y resúmenes presentados, encontrarán desde avances en neonatología y pediatría del desarrollo, hasta enfoques innovadores en enfermedades emergentes y salud pública infantil. Cada trabajo aquí plasmado es un testimonio de nuestra promesa colectiva: **seguir estudiando para que ellos puedan seguir creciendo.**

Los invito a adentrarse en estas páginas con la mente abierta a la innovación y el corazón firme en nuestra misión. Que el conocimiento aquí compartido sea la semilla de nuevas preguntas, mejores tratamientos y, sobre todo, de una mejor calidad de vida para la infancia.

Dra. Leticia Munive Báez

Presidenta

Contenido

Acta Pediátrica de México

INP

Volumen 47, Suplemento 2, 2026

CONTENIDO

DÍA 1

S2 **Falla hepática aguda como presentación de hepatitis autoinmune seronegativa complicada con aplasia medular asociada a hepatitis: reporte de un caso pediátrico**
Diana Karen Ramírez Manríquez, Itzel Verdugo González, Flora E. Zárate Mondragón

S3 **Querubismo familiar con expresividad variable: Reporte de un caso de un paciente pediátrico y dos familiares de primer grado afectados**
Arantza Doreen Contreras-Álvarez, Rosalba del Rocío Lugo-Sánchez, Brenda Itzel Varela-Arenas, Ma. Elena Llarena del Rosario, Raúl Mendoza-García, Esther Lombardo-Aburto

S4 **Complejo OEIS: una rara asociación de malformaciones congénitas. Reporte de un caso**
Maria Isabel Martínez Pérez, Juan Pablo Berumen Cano

S5 **Trastorno del Espectro Autista y agammaglobulinemia ligada al X: Dos diagnósticos, una mirada integral**
Ana Elisa Rolón Fernández, Leticia Hernández Nieto, Alin Itzel Méndez Alpizar, Jessica Medina Mendoza, Alfredo Atl Castillo, Sara Elva Espinosa Padilla, Lizbeth Blancas Galicia

S6 **Tumor de células de Sertoli pediátrico y orquiectomía secundaria: Reporte de caso**
Karla Beltrán Topete, Rodrigo Díaz Machorro, Elitania Espinosa Guerrero, Victoria Morales Coronado

S7 **Linfohistiocitosis hemofagocítica como presentación inicial de leucemia mieloide aguda en un paciente pediátrico: Reporte de caso**
Jazive Miroslava Claveria Gómez, Sofia Lorena Castillo Reyes

S8 **Cuando el metabolismo altera la inmunidad: Superposición entre errores innatos del metabolismo y errores innatos de la inmunidad. Serie de casos**
Lorena Danae Hernández-Pineda, Hiromi Onuma-Zamayoa, José Alonso Gutiérrez-Hernández, Selma Cecilia Scheffler-Mendoza, Francisco Eduardo Rivas-Larrauri, Melissa Espinosa-Navarro, Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada, Juan Carlos Bustamante-Ogando, Marcela Vela-Amieva

S9 **Más allá del diagnóstico en enfermedades neurológicas pediátricas progresivas: integración temprana de cuidados paliativos desde la sospecha clínica. Presentación de dos casos**
Rosalba del Rocío Lugo-Sánchez, Leticia Noemí Lugo-Sánchez, Brenda Itzel Varela-Arenas, Denih Emilia Picasso-López, Armando Garduño-Espinosa[4]

S10 **Cuando la arteria pulmonar nace de la aorta: una causa inesperada de cianosis neonatal**
Paulina Jiménez Álvarez, Irma Ofelia Miranda Chávez

S11 **Manifestaciones clínicas y abordaje integral en un caso de Síndrome de Bardet-Biedl**
Francis Andrea Lanche Mendoza, Katia Lorena Peralta García, Ana Cristina Diaz Olivares, Luis Alberto Figueroa Fernández, Alin Enriqueta Vázquez Cortés, Alondra Montero Molina, Nayely Garibay Nieto

S12 **Síndrome de Guillain-Barré con fenotipo Miller Fisher tras probable leptospirosis en un escolar**
Maritere Hernández Sámano, Karla Aurora Meléndez Vázquez, Minerva Parra Ortiz

S13 **Cuando el músculo es la clave: Piomiositis primaria con manifestaciones mucocutáneas a propósito de un caso clínico**
Alan Aldair Becerril Hernández, Gina Mariana Malagón Calderón, Adriana Alonso Narváez, Miguel Ángel Paredes Cuanalo, Anayantzin Boheler Reyes

S14 **Más allá de la artrogriposis: síndrome de contracturas, pterigión y fusión espondilocarpotarsal por variante en *MYH3***
Alexa Natalia Zárate García, Emiy Yokoyama Rebollar

S15 **Acrodisostosis tipo 2 por variante probablemente patogénica heterocigota en *PDE4D*: reporte de caso**
Lorenza Saenger Rivas, Kerstin Beutelspacher Fernández, Gilda Sofía Garza Mayén[3] Emiy Yokoyama Rebollar

S16 **¿Infección recurrente o inflamación crónica?: Síndrome CINCA como reto diagnóstico, a propósito de un caso**
Clara Vanessa Castañeda Calderón, Javier Ordoñez Ortega

S17 **Lipofuscinosis ceroidea neuronal asociada a *CLN3*: Regresión del neurodesarrollo, epilepsia y pérdida visual progresiva**
Liliana Velasco-Montero, Osiris Ruiz-Robles, Fátima Irais Sierra-Pineda

www.actapediatrica.org.mx

S18 **Crisis epilépticas refractarias de inicio temprano en la enfermedad de Huntington infantil: Reto diagnóstico de WES, a propósito de un caso**
Jorge Colín-Rubio, Miguel Rodríguez-Morales, David José Dávila-Ortiz de Montellano, Emiy Yokoyama Rebollar, Josué Rogel Cuevas, Camilo Villarroel-Cortés

S19 **Síndrome aórtico agudo y hemopericardio masivo en un adolescente con coartación aórtica y válvula bicúspide: Más allá del mimetismo con Arteritis de Takayasu**
Eduardo García Padilla, Jorge Alberto Silva Estrada, Carlos Alfonso Corona Villalobos, Alma Gloria Niño Nájera

S20 **Espectro clínico de ATM: Mismo gen, distintas historias**
Miguel Rodríguez-Morales, Lorenza Saenger-Rivas, Camilo Ernesto Villarroel-Cortés, Emiy Yokoyama Rebollar, Vianney Cortés-González

S21 **Síndrome de Rett atípico: A propósito de un caso**
Ofelia Peña Mariano Zyanya, Emiy Yokoyama Rebollar, Miguel Rodríguez Morales, Aldo Monroy Rendon, Erika Paola Sánchez Saavedra

S22 **Cuando el lisosoma falla: a propósito de un caso de mucopolisacaridosis tipo IIIA**
Erika Paola Sánchez Saavedra, Emiy Yokoyama Rebollar

S23 **Asistencia biventricular extracorpórea pulsátil como puente al trasplante cardiaco en pediatría: Experiencia con Vitacor®, tecnología de asistencia ventricular 100% mexicana**
Yuquetzin Fuentes-Toledo, Abraham Yamin Lara-Zamora, Alejandro Bolio-Cerdán, Carlos Alcántara-Noguez, María Pueblito Patricia Romero-Cárdenas, Jesús Gilberto Montaño-Durón, Josué Alexander Vásquez-Alvarado, Nayely Carrillo-Ibarra, Miguel Ángel Silva-Miranda

S24 **Síndrome de Mazzanti, descripción de una entidad poco conocida**
Isabella González Leonel de Cervantes, Emiy Yokoyama Rebollar, Paula Leal-Anaya, López Larissa Rodríguez, Andrea Berenice Fiscal Carvajal, Marelen Cruz Cruz, Rosalba Sevilla Montoya, Esther Lieberman Hernández

S25 **Variabilidad clínica y molecular del síndrome KBG: Análisis descriptivo del genotipo y fenotipo en una serie de casos**
Águeda Monserrat Puente Méndez, Emiy Yokoyama Rebollar, Camilo Ernesto Villarroel Cortes

S26 **Falla hepática fulminante secundaria a intoxicación por amatoxinas: Reporte de un caso**
Itzel Verdugo González, Diana Karen Ramírez Manríquez, Flora E. Zárate Mondragón

S27 **Hipomelanosis de Ito en un recién nacido muy prematuro: importancia del reconocimiento oportuno neonatal y vigilancia neuropediátrica temprana**
Mariana Rueda Ramírez, Adriana Álvarez Izquierdo, Miguel Axel Sandoval Aguilar, Carlos Leyva Hernández, Ma. Del Pilar Olguín López

S28 **Dificultad respiratoria por estenosis subglótica como evento secundario a intubación orotraqueal en un adolescente, reporte de caso**
Erika del Carmen Teresa Pérez Gómez, Exal Uriel Juárez López

S29 **Encefalopatía pancreática en paciente con LLA: Mas allá de una pancreatitis**
Norberto Sebastián Mastache Román

DIA 2

INVESTIGACIÓN CLÍNICA

S31 **Perfil microbiológico y susceptibilidad antimicrobiana de aislamientos de líquido cefalorraquídeo en un hospital pediátrico especializado en neurología y neurocirugía de la Ciudad de México, 2024–2026**
Agustín Del Prado Palomares, Beatriz Elisa Patiño Fernández De Córdova, Marlene Villanueva González

S32 **Infecciones graves en un lactante: El papel de la ausencia de *p67phox***
Renatta Segovia Ramírez, Hiromi Onuma Zamayoa, Selma Scheffler-Mendoza, Francisco Rivas, Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada, Melissa Espinosa, Sara Espinosa-Padilla, Lizbeth Blancas-Galicia

S33 **Modificaciones de proteínas y ácidos grasos del calostro asociadas a diabetes gestacional**
Luis Figueroa-Fernández, Francis Lanche-Mendoza, Ana Díaz-Olivares, Katia Peralta-García, Larissa Martínez-Ortega, Carlos Ibáñez-Chávez, Isabel Omaña-Guzmán, Consuelo Lomas-Soria, José Aguilar-Faisal, Omar Granados-Portillo, Fausto Coronel-Cruz, Elena-Zambrano, Nayely Garibay-Nieto

S34 **Análisis genético mediante panel dirigido en niños mexicanos con sospecha clínica de errores innatos de la inmunidad en un centro de tercer nivel, 2019–2025**
Abner Bojalil-Cabildo, Yoni Lázaro-Gil, Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada, Selma Scheffler-Mendoza, Hiromi Onuma-Zamayoa, Melissa Espinosa Navarro, Ana Luisa Rodríguez-Lozano, Francisco Rivas-Larrauri, Juan Carlos Bustamante-Ogando

S35 **Utilidad diagnóstica y pronóstica del "Signo de la media luna de Cortés" como indicador de reducción concéntrica en la displasia del desarrollo de la cadera: reporte preliminar**
José Cortés Gómez

S36 **Asociación entre quemaduras de mano y muñeca e impedimento físico al egreso en pacientes pediátricos: Análisis observacional del Global Burn Registry**
Carolina Vanessa Plata Sánchez, Benjamín Ricardo González Hernández, Natalia Méndez Leal, Karla Hernández Valencia

S37 **Y usted, ¿cuántas punciones indica a su paciente en la UCIN?**
Alexa Hernández Bustinzar, Nadia Lizethe Díaz Morales, Carlos López Candiani

S38 **Patrones de prescripción de antibióticos en recién nacidos de la unidad de cuidados intensivos neonatales del Instituto Nacional de Pediatría de enero del 2023 a diciembre del 2024**
Oriana Karely Feria Pérez, Carlos López Candiani

INVESTIGACIÓN COMUNITARIA

S40 **Análisis y caracterización de la violencia sexual en adolescentes mexicanos: patrones y diferencias de género en un estudio transversal multirregional**
Abigail Casas-Muñoz, Natalia Hernández-Morfin, Miriam Arroyo-Belmonte, Aarón Rodríguez-Caballero[1], Arturo Loredo-Abdala

CASOS CLÍNICOS

S42 **Uso de sustituto óseo sintético inyectable en el tratamiento quirúrgico de tumores óseos benignos y lesiones *tumorlike* en pediatría. Reporte Preliminar**
José Cortés Gómez

S43 **Neumonía complicada y sepsis: De lo esencial a lo inusual del neumococo**
Mario Ángel Castillo Ramírez, Valeria Coronado Garza

S44 **Histoplasmosis sistémica en un paciente pediátrico con compresión medular: reporte de caso**
Claudia Alejandra Armejo Armenta, Rogel Cuevas Josué

S45 **Acidemia metilmalónica con homocistinuria por deficiencia de cobalamina tipo C (cblC) con presentación tipo esquizofrenia: reporte de caso**
Claudia Alejandra Armejo Armenta, Patricia Herrera Mora, Josué Rogel Cuevas

S46 **Correlación clínico-genética de pacientes con enfermedad de Huntington juvenil. Serie de casos pediátricos**
Miriam Palma-Barona, Leticia Munive-Báez, Carlos Alberto Acosta-Monroy

S47 **Retraso diagnóstico y características clínico-radiológicas en pacientes pediátricos con Leucodistrofia metacromática: Serie de 8 casos**
Nadia Jacqueline Valdez López, Gloria Hernández Antúnez

S48 **No todas las polineuropatías axonales en pediatría corresponden a Síndrome de Guillain-Barré: serie de casos**
Miriam Palma-Barona, Leticia Munive-Báez

S49 **Enfermedad de Huntington juvenil con debut con estado epiléptico: Reporte de caso**
Denisse Velazco García, Claudia Alejandra Armejo Armenta, Josué Rogel Cuevas

S50 **Epilepsia asociada a variante en TBC1D24: de mioclonías epilépticas a un fenotipo neurológico complejo con farmacorresistencia y trastorno del espectro autista**
Nadia Jacqueline Valdez López, Josué Rogel Cuevas

S51 **Miastenia Gravis Juvenil: un reto diagnóstico**
Alejandro Ortiz Calvillo, Nadia Jacqueline Valdez López, Elda Alaniz Bayod

S52 **Síndrome de microdeleción *Xp21* en lactante con Fenotipo Mulitsistémico: Retraso del neurodesarrollo con HiperCKemia, Insuficiencia suprarrenal primaria, y Pseudo-hipertrigliceridemia**
Alina Monserrath Martins García, Joue Rogel Cuevas

S53 **Neurolupus y encefalitis autoinmunne anti NMDAR: semejante blanco molecular, distinta fisiopatología**
Betsy Bonilla Melgar, Alina Monserrath Martins García, Josue Rogel Cuevas

S54 **Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano con espasmos y estado epilépticos refractario, asociada a variante homocigota en PNPO: Reporte de caso**
Fernanda Rabadán-Granados, Miriam Palma-Barona, Josué Rogel-Cuevas

S55 **Diagnóstico molecular de epilepsia asociada a TBC1D24 en un escolar con estado epiléptico febril: Reporte de caso**
Omar Andrés Bravo Gutiérrez, María Luisa Díaz García, Mireya Cleotilde Muñoz Ramírez, Sandra Luz Lizárraga López

S56 **Ataxia de Friedreich: Una enfermedad rara, reporte de caso**
Dania Karen Paredes Bianchi, Nadia Jacqueline Valdez López, Patricia Herrera Mora

S57 **Insuficiencia suprarrenal primaria en la adolescencia: A propósito de un caso clínico**
Daniela Núñez Velázquez, Viridiana Medina Rosales, José Luis Vázquez Izeta, Zeltzin Rivera Herrera

S58 **Malformación anorrectal con fistula vaginal en h: un hallazgo intraoperatorio inusual. Reporte de caso**
Ignacio Chavarría-Delgado, Arturo Hernández-Estrada, Patricia M. Palacios Rodríguez

S59 **55 Variantes patogénicas en el gen *FLG* asociadas a dermatitis atópica en pacientes pediátricos mexicanos: Hallazgos preliminares**
Luis Eduardo Romero García de Acevedo, Miguel Ángel Alcántara Ortigoza, Bernardette Estandia Ortega, María del Mar Sáez de Ocariz, Elena Jazmín Alanís Hernández, Luisa Díaz García, Ariadna González del Ángel

Día 1



INP

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S2.

Falla hepática aguda como presentación de hepatitis autoinmune seronegativa complicada con aplasia medular asociada a hepatitis: reporte de un caso pediátrico

Diana Karen Ramírez Manríquez[1], Itzel Verdugo González[2], Flora E. Zárate Mondragón[3]

ANTECEDENTES: La hepatitis autoinmune seronegativa (HAI-SN) representa 5–20% de los casos de hepatitis autoinmune pediátrica y puede manifestarse como falla hepática aguda (FHA). La ausencia de autoanticuerpos no excluye el diagnóstico, por lo que la biopsia hepática es clave. La aplasia medular asociada a hepatitis (HAAA) es una complicación infrecuente y suele aparecer semanas después del episodio hepático por mecanismos inmunomediados.

REPORTE DE CASO: Paciente pediátrica previamente sana, que inició con ictericia, dolor en hipocondrio derecho, fiebre y exantema petequial-pruriginoso. A su ingreso presentó ictericia generalizada, petequias y púrpura, hepatomegalia y red venosa colateral abdominal, sin encefalopatía. Los estudios evidenciaron lesión hepatocelular grave y deterioro de la función sintética, con INR de 3.47, integrándose FHA. Recibió vitamina K, metilprednisolona y cinco sesiones de recambio plasmático, con recuperación de la función hepática, sin requerir trasplante. Se descartaron etiologías infecciosas y autoinmunes; ANA, anti-LKM y antimitocondriales fueron negativos. Ante la persistencia de aminotransferasas elevadas, se realizó biopsia hepática que mostró hepatitis de interfase, fibrosis grado 2 e infiltrado linfocitario CD8+, compatibles con HAI-SN. Posteriormente desarrolló pancitopenia. El aspirado medular descartó infiltración neoplásica y la biopsia mostró hipoplasia medular moderada, con maduración trilineal y sin fibrosis, estableciéndose HAAA. Presentó hipogammaglobulinemia posterior al recambio plasmático, corregida coninmunoglobulina intravenosa. Se indicó tratamiento multidisciplinario con prednisona, ciclosporina, inmunoglobulina intravenosa, eltrombopag y globulina antitimocítica, evitando azatioprina por la pancitopenia. Evolucionó con normalización progresiva de bilirrubinas y tiempos de coagulación, descenso de aminotransferasas y recuperación hematológica parcial.

CONCLUSIONES: La HAI-SN representa un reto diagnóstico en la FHA pediátrica, ante la ausencia de autoanticuerpos. La biopsia hepática permite sustentar el diagnóstico y orientar el tratamiento. La aparición de pancitopenia posterior al episodio hepático debe hacer sospechar HAAA. La identificación temprana de ambas entidades y el manejo multidisciplinario son fundamentales para mejorar el pronóstico y reducir la morbimortalidad.

PALABRAS CLAVE: Hepatitis autoinmune seronegativa; falla hepática aguda; aplasia medular asociada a hepatitis; pediatría.

[1] Residente de segundo año de Pediatría.
[2] Residente de segundo año de Pediatría.
[3] Jefa del servicio de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Diana Karen Ramírez Manríquez
dra.dianarm@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S3.

Querubismo familiar con expresividad variable: Reporte de un caso de un paciente pediátrico y dos familiares de primer grado afectados

Arantza Doreen Contreras-Álvarez[1], Rosalba del Rocío Lugo-Sánchez[2], Brenda Itzel Varela-Arenas[2], Ma. Elena Llarena del Rosario[3], Raúl Mendoza-García[4], Esther Lombardo-Aburto[5]

ANTECEDENTES: El querubismo es un trastorno fibro-óseo benigno, poco frecuente de inicio en la infancia y caracterizado por la sustitución progresiva de hueso normal por lesiones ricas en células gigantes en maxilar y mandíbula. Presenta herencia autosómica dominante por variantes en el gen *SH3BP2*. Su expresión clínica es variable, desde aumento de volumen facial sin compromiso funcional, hasta lesiones extensas con alteraciones funcionales como de la vía aérea. Tiende a autolimitarse tras la pubertad. El diagnóstico integra hallazgos clínicos y radiológicos, apoyándose en estudios histopatológicos o moleculares.

REPORTE DE CASO: Masculino de 9 años, previamente sano, quien inició a los 7 años con aumento progresivo de volumen mandibular bilateral, asociado a dolor que se exacerbó con la masticación que condicionó anorexia. A la exploración física presentó aumento de volumen en región submandibular bilateral, con tumoraciones de aproximadamente 10 x 10 cm, de consistencia pétrea, no dolorosas, no móviles y sin incremento de temperatura local. La ortopantomografía evidenció áreas mixtas radiolúcidas/radiopacas bilaterales extensas, de aspecto multilocular, que abarcaban casi en su totalidad la mandíbula, respetando la región de los cóndilos y cuellos. Con patrón trabeculado, con evidencia de desplazamiento de dientes dentro de todo el espesor de la mandíbula, sin datos de rizólisis, pérdida de continuidad del borde mandibular. Se identificaron alteraciones dentarias como agenesia, alteraciones en la erupción, desplazamiento de múltiples gérmenes permanentes y desviación de su trayectoria eruptiva. Existe antecedente familiar de dos familiares de primer grado con diferente grado de afectación; su hermana de 6 años presentó aumento de volumen facial bilateral desde los 4 años, sin compromiso funcional, y su madre aumento de volumen submandibular con regresión espontánea durante la adolescencia. Actualmente en seguimiento multidisciplinario y en valoración para definir tratamiento.

CONCLUSIONES: El querubismo es una entidad poco frecuente, por lo que el reconocimiento oportuno favorece un diagnóstico adecuado, permite identificar potencialmente a otros familiares afectados y facilita establecer un seguimiento multidisciplinario e individualizado.

PALABRAS CLAVE: querubismo, hereditario, lesión fibro-ósea.

[1] Médico residente de estomatología.
[2] Médico residente de pediatría.
[3] Médico adscrito del servicio de estomatología.
[4] Médico adscrito del servicio de cirugía maxilofacial.
[5] Médico adscrito del servicio de consulta externa de pediatría.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Arantza Doreen Contreras-Álvarez
aranzadoreen20@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S4.

Complejo OEIS: una rara asociación de malformaciones congénitas. Reporte de un caso

María Isabel Martínez Pérez[1], Juan Pablo Berumen Cano[2]

ANTECEDENTES: El complejo OEIS es una alteración severa del desarrollo embrionario de la membrana cloacal, caracterizada por la asociación de onfalocele, extrofia cloacal, ano imperforado y anomalías espinales. Constituye la forma más grave del espectro extrofia-epispadias, con una etiología probablemente multifactorial que representa un reto mayúsculo para el abordaje médico y quirúrgico desde las primeras horas de vida.

REPORTE DE CASO: Recién nacido pretérmino tardío de 36.6 semanas, peso de 2,080 g, con sospecha prenatal inicial de defecto de pared abdominal. Al nacimiento presentó defecto de la pared abdominal inferior con exteriorización de estructuras pélvicas y formación de hemivejigas, compatible con extrofia vesical/cloacal. Se observó ausencia de genitales externos, sin estructura genital definida y únicamente foseta anal. El abordaje de imagen reveló dilatación pielocaliceal derecha, ectopia renal cruzada izquierda no fusionada, agenesia sacra, hemivértebra C4-C5, displasia de cadera y diástasis púbica. A su primer día de vida extrauterina, fue sometido a laparotomía exploradora, identificando un colon tipo "*pouch*" y ausencia de gónadas intraabdominales, realizándose una derivación intestinal mediante ileostomía de dos bocas. Por la combinación de alteraciones genitales y del tracto urinario se integró un desorden de diferenciación sexual y se indicó cariotipo para establecer la caracterización cromosómica, además de seguimiento por Genética y Endocrinología. La integración fenotípica por Genética fue sugestiva de complejo OEIS, considerado incompleto por ausencia de onfalocele. Evolucionó favorablemente con manejo quirúrgico y soporte neonatal, con seguimiento multidisciplinario.

CONCLUSIONES: La coexistencia de extrofia cloacal, malformación anorrectal, anomalías vertebrales, alteraciones renales y desorden de diferenciación sexual con genitales externos no identificables representa un fenotipo altamente sugestivo de complejo OEIS. La búsqueda sistemática de malformaciones asociadas y la caracterización temprana del desorden de diferenciación sexual, mediante evaluación anatómica y cariotipo, son fundamentales para establecer el diagnóstico y orientar el manejo multidisciplinario.

PALABRAS CLAVE: complejo OEIS; extrofia cloacal; desorden de diferenciación sexual; ano imperforado; malformación anorrectal.

[1] Residente de 1er año de Pediatría.
[2] Residente de 4o año de Neonatología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

Correspondencia:
María Isabel Martínez Pérez
med.isabelmartinez@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S5.

Trastorno del Espectro Autista y agammaglobulinemia ligada al X: Dos diagnósticos, una mirada integral

Ana Elisa Rolón Fernández[1], Leticia Hernández Nieto[2], Alin Itzel Méndez Alpizar[2], Jessica Medina Mendoza[2], Alfredo Atl Castillo[2], Sara Elva Espinosa Padilla[1], Lizbeth Blancas Galicia[1]

ANTECEDENTES: La agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (*ALX*) es un trastorno genético poco frecuente causado por variantes en el gen *BTK*. Las mutaciones en el gen *BTK* alteran la maduración de los linfocitos B, lo que provoca una reducción sustancial de los niveles de linfocitos B maduros, células plasmáticas y diversos isotipos de inmunoglobulinas (Ig), por lo que los pacientes son susceptibles a infecciones recurrentes y graves, especialmente infecciones respiratorias. El trastorno del espectro autista (*TEA*) es un trastorno del neurodesarrollo, que afecta la comunicación y el comportamiento. Recientemente, se ha descrito un paciente con *ALX* y *TEA*. Por otro lado, un estudio sugiere que los niños con autismo presentan niveles reducidos de IgG e IgM.

REPORTE DE CASO: Escolar masculino de 10 años, con antecedentes de múltiples hospitalizaciones por neumonía adquirida en la comunidad y de autismo a los 8 años. Por el hecho de ser varón, tener ausencia de linfocitos B e Ig bajas, se sospechó y confirmó *ALX*. Se inició Ig intravenosa a dosis de 0.4 g/kg. Dicho diagnóstico fue confirmado a través de secuenciación de nueva generación, mostrando una microdeleción de los exones 2 y 3 del gen *BTK* en estado hemicigoto.

CONCLUSIONES: Las infecciones en *ALX* empiezan entre los 6 y 9 meses de vida, cuando se agotan los anticuerpos maternos transferidos por vía placentaria. En este caso, destaca el inicio tardío de la manifestación clásica de la *ALX*, ya que comenzó a los 8 años. Por otra parte, si bien hay escasa bibliografía sobre el autismo en *ALX*, se ha descrito previamente el caso de un adolescente de 14 años con ALX diagnosticado con *TEA* a los 2 años de edad. Asimismo, otro estudio ha demostrado que los niveles de Ig predicen inversamente las puntuaciones para *TEA*. A manera de conclusión, consideramos que el caso descrito aquí, junto con el citado, podría sugerir una asociación.

PALABRAS CLAVE: agammaglobulinemia ligada al cromosoma X; gen de la tirosina quinasa de Bruton; trastorno del espectro autista; *BTK*; inmunoglobulina.

Agradecimientos: Fundación Mexicana para Niñas y Niños con Inmunodeficiencias Primarias A.C. Fundación Jeffrey Modell.

[1]Laboratorio de Inmunodeficiencias, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.
[2]Departamento de Inmunología y Alergia, Hospital Juárez de México, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Ana Elisa Rolón Fernández
ana.elisa.fdz@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S6.

Tumor de células de Sertoli pediátrico y orquiectomía secundaria: Reporte de caso

Karla Beltrán Topete[1], Rodrigo Díaz Machorro[2], Elitania Espinosa Guerrero[3], Victoria Morales Coronado[4]

INTRODUCCIÓN: Los tumores testiculares en la edad pediátrica son entidades poco frecuentes, representan aproximadamente el 1% de todas las neoplasias en niños y adolescentes, con una incidencia estimada de 0.5 a 2 casos por cada 100,000 menores de 15 años. El tumor de células de Sertoli de células grandes calcificante (*TCCSCG*), es excepcionalmente raro y representa menos de 1% de todos los tumores reportados en pacientes pediátricos. El motivo de consulta habitual suele ser el hallazgo de una masa unilateral, indolora y de crecimiento paulatino.

REPORTE DE CASO: Paciente masculino de 12 años previamente sano sin antecedentes de relevancia. Inició su padecimiento actual con aumento de volumen progresivo en testículo izquierdo de 4 semanas de evolución, acompañado de dolor testicular de tipo urente 4/10 en la escala de ENA, sin irradiación y con mejoría parcial al reposo. Niega síntomas agregados y sistémicos. En la ecografía inicial se reporta engrosamiento del tejido escrotal y ecogenicidad heterogénea en ambos testículos, caracterizada por múltiples lesiones de bordes irregulares, zonas de calcificación y vascularización variable. Se realizaron marcadores tumorales encontrándose dentro de parámetros normales. Se programó intervención quirúrgica durante la cual se toma biopsia y el reporte histopatológico definitivo confirmó el diagnóstico *TCCSCG*, multifocal y bilateral.

CONCLUSIONES: El presente caso ilustra la importancia de la revisión clínica continua y la adaptación de la conducta terapéutica ante cambios en la evolución del paciente, así como la relevancia de difundir las presentaciones atípicas de patologías poco frecuentes para mejorar su detección y manejo oportuno.

PALABRAS CLAVE: Tumores testiculares, edad pediátrica, neoplasias, tumor de células de Sertoli de células grandes calcificantes, orquiectomía.

[1] Servicio Social Obligatorio, Universidad Westhill, Hospital MAC Santa Fe, Ciudad de México, México.
[2] Cirugía Oncológica Pediátrica, Hospital ABC, Ciudad de México, México.
[3] Cirugía Oncológica Pediátrica, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.
[4] Departamento de Pediatría, Hospital MAC Santa Fe, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Karla Beltrán Topete
karla.belto15@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S7.

Linfohistiocitosis hemofagocítica como presentación inicial de leucemia mieloide aguda en un paciente pediátrico: Reporte de caso

Jazive Miroslava Claveria Gómez[1], Sofia Lorena Castillo Reyes[2]

ANTECEDENTES: La linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) es un síndrome hiperinflamatorio potencialmente fatal, por activación inmunitaria desregulada que provoca inflamación sistémica y daño multiorgánico. Siendo primaria o secundaria a infecciones, autoinmunidad y neoplasias. En pediatría, su asociación con malignidad es infrecuente, predominando en neoplasias hematológicas; pudiendo preceder o coincidir con su diagnóstico, enmascarando la enfermedad subyacente y representando un reto diagnóstico.

REPORTE DE CASO: Lactante masculino que ingresó por fiebre, pancitopenia, elevación de deshidrogenasa láctica y alteraciones de coagulación. Dias después, se realizaron aspirados medulares, hipocelulares, sin células inmaduras e inmunofenotipos negativos para leucemia aguda. Ante fiebre persistente, pancitopenia, hiperferritinemia, hipofibrinogenemia y hepatomegalia, se sospechó HLH. Se realizó aspirado y biopsia medular; mostrando hemofagocitos y células NK con poblaciones específicas, destacando CD45high, granzima y perforinas bajas. Inició inmunoglobulina, esteroide y ciclosporina, con mejoría transitoria. Posteriormente presentó hiperleucocitosis de 107,000, trombocitopenia, deterioro respiratorio y masa mediastinal. La biopsia evidenció médula hipercelular con diferenciación mieloide e inmunofenotipo con población inmadura clonal del 41.19%, compatible con LMA mielomonocítica. Inició inducción quimioterapéutica evolucionando con coagulopatía, trombosis yugular bilateral, deterioro clínico y desenlace fatal.

CONCLUSIONES: La HLH puede constituirse como manifestación primaria de LMA, la negatividad inicial de estudios medulares e inmunofenotípicos resalta el reto diagnóstico y necesidad de vigilancia con reevaluación hematológica ante citopenias persistentes, con evolución atípica rápidamente progresiva para identificar oportunamente neoplasias subyacentes, en ausencia de otras etiologías.

PALABRAS CLAVES: Síndrome hematofagocítico, leucemia mieloide aguda, blastos, inmunofenotipo, malignidad.

[1] Residente de primer año de Pediatría.
[2] Médico adscrito de Hematología Pediátrica.
Hospital General Regional 1 "Dr. Carlos Mac Gregor Sánchez Navarro", IMSS, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Jazive Miroslava Claveria Gómez
jazivemiros@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S8.

Cuando el metabolismo altera la inmunidad: Superposición entre errores innatos del metabolismo y errores innatos de la inmunidad. Serie de casos

Lorena Danae Hernández-Pineda[1], Hiromi Onuma-Zamayoa[2], José Alonso Gutiérrez-Hernández[2], Selma Cecilia Scheffler-Mendoza[2], Francisco Eduardo Rivas-Larrauri[2], Melissa Espinosa-Navarro[2], Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada[2], Juan Carlos Bustamante-Ogando[2,3], Marcela Vela-Amieva[4]

ANTECEDENTES: Los errores innatos del metabolismo (EIM) pueden alterar la función inmunológica por defectos en vías metabólicas críticas o por acumulación de metabolitos tóxicos, generando fenotipos que semejan errores innatos de la inmunidad (EII). Esta superposición representa un reto diagnóstico y terapéutico.

REPORTE DE CASOS: Se incluyeron nueve pacientes, ocho con manifestaciones desde el primer año de vida. Las principales alteraciones inmunológicas fueron linfopenia, hipogammaglobulinemia o disminución de isotipos específicos, reducción de linfocitos B y/o NK y citopenias. Se documentaron infecciones graves o recurrentes, incluyendo sepsis, neumonías virales, citomegalovirus, candidiasis, giardiasis e infecciones por Campylobacter jejuni, Helicobacter pylori y virus Epstein-Barr con hemofagocitosis secundaria a este último. Los diagnósticos incluyeron tres pacientes con acidemia propiónica (PCCB), dos con deficiencia de transcobalamina II (TCN2), uno con deficiencia de purina nucleósido fosforilasa (PNP), uno con acidemia metilmalónica, uno con deficiencia de timidina fosforilasa (TYMP) y uno con glucogenosis tipo 3. El acceso al diagnóstico genético molecular permitió establecer la etiología en pacientes con fenotipos complejos y superposición metabólico-inmunológica. El tratamiento individualizado incluyó sustitución metabólica, modificaciones dietéticas, trasplante hematopoyético, trasplante hepático e intervenciones inmunológicas (gammaglobulina, inmunosupresores, antibióticos profilácticos). La gammaglobulina se utilizó en pacientes seleccionados con alteraciones humorales e infecciones recurrentes o graves, con reducción de episodios infecciosos graves durante el seguimiento.

CONCLUSIONES: Los EIM pueden producir alteraciones inmunológicas clínicamente relevantes y simular EII; a su vez, la evaluación de un fenotipo sugestivo de EII puede conducir al diagnóstico de un trastorno metabólico. Reconocer esta superposición bidireccional es fundamental. Los pacientes con EIM e infecciones recurrentes o graves, citopenias, hiperinflamación o disregulación inmunológica deben recibir una evaluación inmunológica dirigida. El acceso oportuno al diagnóstico genético ayuda a evaluar intervenciones inmunológicas específicas que modifican favorablemente su evolución, y a evitar procedimientos o tratamientos innecesarios. El abordaje multidisciplinario es esencial para lograr un diagnóstico temprano y optimizar el tratamiento.

PALABRAS CLAVE: errores innatos del metabolismo, errores innatos de la inmunidad, inmunodeficiencia, disregulación inmunológica, infecciones recurrentes, gammaglobulina.

[1] Médico residente de alta especialidad en Inmunodeficiencias Primarias.
[2] Servicio de Inmunología Clínica Pediátrica.
[3] Laboratorio de Investigación en Inmunodeficiencias Primarias.
[4] Jefa del Laboratorio de Errores Innatos del metabolismo y Tamiz.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Lorena Danae Hernández-Pineda
lore.hp07@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S9.

Más allá del diagnóstico en enfermedades neurológicas pediátricas progresivas: integración temprana de cuidados paliativos desde la sospecha clínica. Presentación de dos casos

Rosalba del Rocío Lugo-Sánchez[1], Leticia Noemí Lugo-Sánchez[2], Brenda Itzel Varela-Arenas[1], Denih Emilia Picasso-López[3], Armando Garduño-Espinosa[4]

ANTECEDENTES: Las enfermedades neurológicas progresivas pediátricas ocasionan pérdida de habilidades, dependencia creciente y síntomas complejos. Aunque el abordaje suele centrarse en la confirmación etiológica, esta puede demorarse mientras continúa el deterioro funcional. Los cuidados paliativos pueden integrarse desde la sospecha de una enfermedad limitante para la vida, simultáneamente al estudio diagnóstico y tratamiento, sin reservarse para la etapa terminal.

REPORTE DE CASO: Se presentan dos pacientes con regresión neurológica progresiva de probable origen genético-metabólico. El primero, lactante de 18 meses, inició a los 10 meses con pérdida del sostén cefálico, hipotonía generalizada y crisis epilépticas recientes. La exploración mostró ausencia de fijación visual, mancha rojo cereza bilateral e hipotonía central, orientando a gangliosidosis GM2, con enfermedad de Tay-Sachs como posibilidad diagnóstica. El segundo, de 2 años, presentó regresión rápidamente progresiva con pérdida de marcha, gateo, sedestación, lenguaje, masticación y deglución, además de epilepsia, síndrome piramidal, compromiso bulbar y desnutrición. Los hallazgos clínico-radiológicos orientan a leucodistrofia metacromática infantil tardía. La confirmación molecular permanece pendiente en ambos casos. Durante ambas hospitalizaciones se brindó acompañamiento por el departamento de Soporte para la Calidad de Vida.

CONCLUSIONES: La integración paliativa no debe depender del diagnóstico definitivo ni de una fase terminal. Iniciarla desde la sospecha clínica permite atender integralmente al paciente y su familia durante el proceso diagnóstico y evolutivo, considerando el interés superior del menor, su calidad de vida y al niño como persona. Este modelo no sustituye las intervenciones diagnósticas ni las terapias modificadoras de la enfermedad.

PALABRAS CLAVE: cuidados paliativos pediátricos, neurodegeneración, regresión del desarrollo, gangliosidosis GM2, leucodistrofia metacromática.

[1] Médico residente de pediatría, Instituto Nacional de Pediatría.
[2] Estudiante de Medicina del Instituto Tecnológico y de Estudios Superiores de Monterrey.
[3] Médico adscrito del servicio de Calidad de Vida, Instituto Nacional de Pediatría.
[4] Médico encargado del servicio de Calidad de Vida, Instituto Nacional de Pediatría.
Ciudad de México, México

Correspondencia:
Rosalba del Rocío Lugo-Sánchez
rociolugsan@hotmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S10.

Cuando la arteria pulmonar nace de la aorta: una causa inesperada de cianosis neonatal

Paulina Jiménez Álvarez, Irma Ofelia Miranda Chávez

ANTECEDENTES: El origen anómalo de la rama derecha de la arteria pulmonar (AORPA) es una cardiopatía congénita poco común. La incidencia es de 0.1% de todas las cardiopatías congénitas.

REPORTE DE CASO: Paciente femenina de 15 días. Se obtuvo a las 38 semanas de edad gestacional. El peso al nacimiento de 2,900 g y talla de 49 cm. Presentó cianosis desde esta etapa. En la exploración física presentó precordio normodinámico, ruidos cardiacos rítmicos. Soplo regurgitante foco tricuspídeo. Pulsos periféricos normales en las cuatro extremidades. Saturación de oxígeno de 82%. El electrocardiograma en ritmo sinusal, eje eléctrico del QRS con desviación a la derecha, QTc de 450 ms e hipertrofia ventricular derecha. En la radiografía de tórax se observó cardiomegalia grado IV y arco aórtico izquierdo. El ecocardiograma informó foramen oval permeable, insuficiencia tricuspídea importante, origen anómalo de la rama derecha de arteria pulmonar de la aorta ascendente. Dilatación del atrio y ventrículo derecho e hipertensión pulmonar. La tomografía agregó que la rama derecha se origina en la porción dorsomedial de la aorta y medía 6.3 mm. Se inició manejo para insuficiencia cardiaca. Se determinó que se trata de un caso de suma complejidad y requería incrementar su peso corporal antes de someterse a la intervención quirúrgica.

CONCLUSIONES: La cianosis neonatal no siempre es de origen pulmonar. Las cardiopatías congénitas poco frecuentes pueden presentarse con desaturación e insuficiencia cardiaca desde etapas tempranas. Un reconocimiento oportuno por parte de los médicos pediatras y una adecuada caracterización anatómica son fundamentales para establecer un diagnóstico temprano y ofrecer tratamiento quirúrgico oportuno.

PALABRAS CLAVE: AORPA, cardiopatía congénita (CC), origen anómalo de la rama derecha de la arteria pulmonar, cianosis.

Departamento de Cardiología Pediátrica. Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Paulina Jiménez Álvarez
paujmnz14@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S11.

Manifestaciones clínicas y abordaje integral en un caso de Síndrome de Bardet-Biedl

Francis Andrea Lanche Mendoza[1,2], Katia Lorena Peralta García[1,2], Ana Cristina Diaz Olivares[1], Luis Alberto Figueroa Fernández[1,2], Alin Enriqueta Vázquez Cortés[1], Alondra Montero Molina[2], Nayely Garibay Nieto[1]

ANTECEDENTES: El síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es una citopatía genética de herencia autosómica recesiva. Con una prevalencia global aproximada de 1:160 000 RNV. Se caracteriza por distrofia retiniana, obesidad de inicio temprano, anomalías renales y características fenotípicas distintivas, como la polidactilia. El diagnóstico oportuno permite establecer un abordaje multidisciplinario y prevenir complicaciones metabólicas, cardiovasculares y renales.

REPORTE CLÍNICO: Adolescente masculino de 17 años y 10 meses con incremento significativo de peso desde los 9 meses de edad y pérdida progresiva de la visión con alteraciones en la percepción de los colores desde los 10 años. Como antecedentes, presentó polidactilia bilateral corregida y estrabismo operado. Se realizó una evaluación clínica integral con estudios de laboratorio, valoración multidisciplinaria, estudios de imagen y genéticos. En la exploración física destacó un IMC superior al percentil 99, adiposidad central, acantosis nigricans, desarrollo puberal completo y datos sugestivos de micropene. Los estudios complementarios evidenciaron hipertrigliceridemia severa inicial, diabetes mellitus tipo 2, esteatosis hepática leve e hipoplasia renal derecha. La valoración por Oftalmología confirmó retinosis pigmentaria y la tomografía de coherencia óptica (OCT) mostró adelgazamiento macular bilateral compatible con distrofia retiniana. El servicio de Neurología diagnosticó discapacidad intelectual en estudio. El análisis molecular con reporte no concluyente: no identificó variantes patogénicas, únicamente detectó variantes de significado incierto en *KSR2* y *MC4R*. El paciente cumplió criterios clínicos internacionales para SBB, por lo que se instauró un manejo multidisciplinario con intervención nutricional, ejercicio estructurado y tratamiento farmacológico con metformina, alopurinol, losartán y vitamina E. Continuó en seguimiento por Endocrinología, Genética, Oftalmología, Neurología y Nefrología.

CONCLUSIÓN: La obesidad sindrómica debe sospecharse en pacientes con obesidad de inicio temprano, alteraciones visuales, trastornos del neurodesarrollo, polidactilia y otras manifestaciones sugestivas. Este caso demostró que una evaluación clínica sistemática y la aplicación de criterios diagnósticos internacionales permitieron identificar el SBB e instaurar un abordaje multidisciplinario oportuno, aun cuando los estudios genéticos fueron no concluyentes. El reconocimiento temprano favoreció el inicio del tamizaje sistemático de órganos blanco y de un tratamiento integral, con potencial impacto en el pronóstico.

PALABRAS CLAVE: síndrome de Bardet-Biedl; obesidad sindrómica; retinosis pigmentaria.

[1] Unidad de Bienestar Infantil, Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga", Ciudad de México, México.
[2] Facultad de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de México, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Francis Andrea Lanche Mendoza
francis.andrea.lanche.mendoza@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S12.

Síndrome de Guillain-Barré con fenotipo Miller Fisher tras probable leptospirosis en un escolar

Maritere Hernández Sámano, Karla Aurora Meléndez Vázquez, Minerva Parra Ortiz

ANTECEDENTES: El síndrome de Guillain-Barré es una polirradiculoneuropatía inmunomediada aguda con presentaciones clínicas heterogéneas. El fenotipo Miller Fisher se reconoce por oftalmoparesia, ataxia y arreflexia. La leptospirosis es una zoonosis que infrecuentemente se ha asociado con neuropatía desmielinizante aguda.

REPORTE DE CASO: Escolar masculino de ocho años, previamente sano, con esquema de vacunación incompleto, viaje reciente al sur de México y exposición domiciliaria a roedores. Después de un síndrome febril presentó fotofobia, diplopía, limitación de la abducción ocular derecha, marcha atáxica y debilidad asimétrica de extremidades, predominante en el hemicuerpo derecho, con hiporreflexia y sensibilidad conservada. La primera punción lumbar fue traumática, con 9 152 eritrocitos/mm^3 y proteínas de 65.45 mg/dL. Una segunda muestra mostró 7 leucocitos/mm^3, 44 eritrocitos/mm^3 y proteínas de 186.32 mg/dL, compatible con disociación albuminocitológica. La resonancia magnética cerebral no evidenció lesión explicativa y el electroencefalograma fue normal. Los estudios de neuroconducción demostraron polineuropatía motora desmielinizante segmentaria con afección bilateral del VII par craneal. Para *Leptospira spp*. se documentaron IgM de 17.11 UI/mL, IgG de 24.12 UI/mL y microscopía de campo oscuro positiva en sangre y orina; no se dispuso de microaglutinación, reacción en cadena de la polimerasa ni anticuerpos anti-GQ1b. Recibió inmunoglobulina intravenosa, penicilina, doxiciclina y rehabilitación multidisciplinaria. Al egreso, tras 31 días de hospitalización, presentó resolución de la oftalmoparesia y recuperación progresiva de fuerza y marcha, aunque persistieron deambulación asistida y dificultad para el equilibrio.

CONCLUSIONES: Los hallazgos clínicos, citoquímicos y electrofisiológicos sustentaron síndrome de Guillain-Barré desmielinizante con fenotipo Miller Fisher, una presentación poco habitual. La exposición y las pruebas disponibles sugieren leptospirosis como desencadenante probable, pero la ausencia de confirmación por microaglutinación o reacción en cadena de la polimerasa impide afirmar causalidad. El reconocimiento temprano y el abordaje multidisciplinario favorecieron la recuperación funcional.

PALABRAS CLAVE: síndrome de Guillain-Barré, síndrome de Miller Fisher, leptospirosis, niño, electromiografía.

Departamento de Pediatría, Unidad 505, Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Maritere Hernández Sámano
maritereh.samano@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S13.

Cuando el músculo es la clave: Piomiositis primaria con manifestaciones mucocutáneas a propósito de un caso clínico

Alan Aldair Becerril Hernández, Gina Mariana Malagón Calderón, Adriana Alonso Narváez, Miguel Ángel Paredes Cuanalo, Anayantzin Boheler Reyes

ANTECEDENTES: La piomiositis primaria es una infección bacteriana del músculo esquelético por diseminación hematógena, predominante en varones y extremidades inferiores. *Staphylococcus aureus* es el agente más frecuente. La resonancia magnética es el estudio de elección. El tratamiento incluye antibioticoterapia y, según extensión y presencia de colecciones, drenaje.

REPORTE DE CASO: Paciente masculino de 10 años con fiebre de 39.1 °C y dolor en fosa poplítea izquierda, seguido de claudicación, imposibilidad para la marcha, edema y limitación de la extensión de rodilla. Posteriormente, presentó exantema polimorfo, lengua aframbuesada, labios fisurados, eritema conjuntival y descamación de la extremidad. Ante sospecha inicial de enfermedad de Kawasaki recibió inmunoglobulina intravenosa. Presentó PCR 39.7 mg/dL, VSG 44 mm/h, ferritina 779 ng/mL y fibrinógeno 1,353 mg/dL. El ultrasonido mostró edema difuso sin colecciones. Por persistencia clínica se realizó angiotomografía, identificando afectación fascial y colección desde muslo hasta tobillo, compatible con piomiositis/fascitis. Recibió penicilina y clindamicina ante sospecha de *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus*. Hemocultivos y cultivo por punción-aspiración fueron negativos. Evolucionó favorablemente con disminución del dolor, edema y reactantes inflamatorios.

CONCLUSIONES: La afección musculoesquelética focal precedió a las manifestaciones sistémicas, resaltando la importancia de reconocer esta secuencia clínica. La evolución y los hallazgos de imagen permitieron integrar piomiositis asociada a fascitis sin aislamiento microbiológico. La sospecha temprana, imagen oportuna y antibioticoterapia precoz son fundamentales para prevenir complicaciones y secuelas funcionales.

PALABRAS CLAVE: Piomiositis, piomiositis primaria, infección musculoesquelética, *Staphylococcus aureus*.

Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Alan Aldair Becerril Hernández
aldairbece@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S14.

Más allá de la artrogriposis: síndrome de contracturas, pterigión y fusión espondilocarpotarsal por variante en *MYH3*

Alexa Natalia Zárate García[1], Emiy Yokoyama Rebollar[2]

ANTECEDENTES: El síndrome de contracturas, pterigión y fusiones espondilocarpotarsales asociado al gen *MYH3* constituye un trastorno musculoesquelético ultrarraro; sin tasa de incidencia estimada en la población general, y con variabilidad fenotípica. Históricamente, su forma autosómica dominante fue descrita dentro de las artrogriposis distales como artrogriposis distal tipo 8 o síndrome de pterigión múltiple autosómico dominante, caracterizado por contracturas congénitas, camptodactilia, pterigión, escoliosis y fusiones vertebrales. Posteriormente, se demostrŏ que variantes heterocigotas, e incluso bialélicas en *MYH3*, también pueden producir un fenotipo de sinostosis espondilocarpotarsal, con fusiones progresivas de vértebras y coaliciones cárpales y tarsales con su tipo de herencia correspondiente, tanto AD como AR.

REPORTE DE CASO: Masculino de 12 años que inicia su padecimiento actual durante el último ultrasonido a los 9 meses de gestación que reportó oligohidramnios, con necesidad de resolución del embarazo. No cuenta con otros antecedentes de importancia. Al nacimiento se otorga el diagnóstico inicial de síndrome de pterigium múltiple, por lo que el paciente lleva seguimiento por distintos servicios en el Instituto Nacional de Pediatría con ese diagnóstico. En 2024, se realiza un estudio molecular con resultado de una VUS en estado heterocigoto en el gen *MYH3*: c.*4268A>C NP_002461.2* (*p.Gln1423Pro*), que se asocia a síndrome de fusión espondilocarpotarsal, contracturas y pterigium, entidad con la cual el paciente comparte características clínicas como talla baja, microcefalia, dismorfias faciales, tórax en tonel, hipoacusia, escoliosis, fusión vertebral, contractura de las articulaciones, pterigium múltiple, pliegues de flexión hipoplásicos.

CONCLUSIONES: El síndrome de fusión esquelética asociado a MYH3, diagnóstico diferencial del síndrome de Pterigium múltiple, representa una entidad clínicamente relevante por su impacto funcional y su amplia variabilidad fenotípica. Su diagnóstico oportuno permitirá orientar el seguimiento, otorgar el asesoramiento genético dirigido y ampliar el conocimiento del espectro clínico asociado a MYH, en este caso de una mutación reportada como VUS.

PALABRAS CLAVE: Contracturas, artrogriposis, pterigión, sinostosis espondilocarpotarsal, variante en MYH3.

[1] Residente de Genética Médica.
[2] Jefa del Departamento de Genética Humana.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Alexa Natalia Zárate García
Correo: alexanzg123@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S15.

Acrodisostosis tipo 2 por variante probablemente patogénica heterocigota en *PDE4D*: reporte de caso

Lorenza Saenger Rivas[1], Kerstin Beutelspacher Fernández[2], Gilda Sofía Garza Mayén[3]
Emiy Yokoyama Rebollar[4]

ANTECEDENTES: La acrodisostosis tipo 2 es una displasia ósea autosómica dominante asociada a variantes patogénicas en *PDE4D*, gen que codifica la fosfodiesterasa 4D, enzima reguladora de la señalización intracelular mediada por AMP cíclico. Se caracteriza por talla baja, braquidactilia, hipoplasia mediofacial, epífisis cónicas y alteraciones variables del neurodesarrollo. Puede asociarse con resistencia hormonal, aunque ésta suele ser menos constante que en otras formas de acrodisostosis.

REPORTE DE CASO: Masculino de 6 años 11 meses, producto de embarazo normoevolutivo, en abordaje por talla baja desproporcionada y alteraciones del neurodesarrollo. A la exploración presentó braquidactilia, desproporción de segmentos con predominio brazada-talla, tendencia a braquicefalia, hipoplasia mediofacial, hipertelorismo y epicanto bilateral. Cuenta con edad ósea marcadamente disarmónica, con discordancia entre la maduración de falanges y carpo, además de retraso global del neurodesarrollo, retraso grave del lenguaje y trastorno del espectro autista. El estudio molecular identificó una variante probablemente patogénica heterocigota en PDE4D, c.2018G>A, hallazgo compatible con acrodisostosis tipo 2.

CONCLUSIONES: La acrodisostosis tipo 2 debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial de pacientes con talla baja desproporcionada, braquidactilia y alteraciones del neurodesarrollo. El estudio molecular permite sustentar el diagnóstico, establecer el asesoramiento genético y optimizar el seguimiento multidisciplinario ante las posibles complicaciones esqueléticas, endocrinológicas y conductuales.

PALABRAS CLAVE: acrodisostosis; *PDE4D*; displasia ósea; braquidactilia; neurodesarrollo.

[1] Residente de Genética Médica, Instituto Nacional de Pediatría.
[2] Alta Especialidad en Oftalmogenética, Hospital de la Ceguera.
[3] Adscrita del departamento Genética humana en Hospital Ángeles.
[4] Jefa del Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría.
Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Lorenza Saenger Rivas
lorenzasaenger@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S16.

¿Infección recurrente o inflamación crónica?: Síndrome CINCA como reto diagnóstico, a propósito de un caso

Clara Vanessa Castañeda Calderón[1], Javier Ordoñez Ortega[2]

ANTECEDENTES: El síndrome CINCA (Chronic Infantile Neurological Cutaneous and Articular Syndrome) o NOMID es una enfermedad autoinflamatoria rara y la forma más grave de los síndromes periódicos asociados a criopirina (CAPS). Se caracteriza por inflamación sistémica crónica secundaria a alteraciones en el gen *NLRP3*, con activación del inflamasoma y aumento de la producción de interleucina-1β. Suele iniciar en el periodo neonatal o lactante y manifestarse con urticaria persistente, fiebre, afección osteoarticular y neurológica.

REPORTE DE CASO: Paciente femenina de 9 meses, con antecedente de infecciones graves recurrentes: cuatro episodios de neumonía, sepsis de repetición, otitis media aguda, artritis séptica, celulitis y detección de microorganismos oportunistas. Presentó dependencia de dispositivos invasivos, estancia hospitalaria prolongada de ocho meses y desnutrición crónica severa con afección de la talla. Inició padecimiento actual el 30/01/2026 con fiebre persistente de 11 días, aumento de secreciones traqueales y desaturación hasta 69% con cianosis peribucal. Durante su evolución presentó urticaria y fiebre persistentes, artralgias, irritabilidad, emesis, dolor abdominal y múltiples episodios de neumonía y gastroenteritis.

A la exploración destacaban frente prominente y puente nasal deprimido. Los estudios mostraron anemia microcítica hipocrómica, leucocitosis con neutrofilia, trombocitosis reactiva y elevación persistente de reactantes de fase aguda. Ante la sospecha de enfermedad autoinflamatoria se realizó estudio genético, identificándose variante *NLRP3* de novo.

Se inició gammaglobulina humana subcutánea 1.61 g (FI:30.04.26), tocilizumab 8 mg/kg en esquema quincenal (FI:21.07.26), prednisolona (0.7 mg/kg/día), *TMP-SMX* (2.7mg/kg/día) y Hidroxicloroquina (2.3mg/kg/día) observándose mejoría clínica con ausencia de picos febriles, artralgias, urticaria, sin datos de infección, actualmente sin requerimiento de oxígeno suplementario y en protocolo de decanulación.

CONCLUSIONES: El síndrome CINCA y los CAPS debe considerarse dentro de los diagnósticos diferenciales de pacientes pediátricos con inflamación sistémica crónica y afección multisistémica, especialmente cuando los estudios microbiológicos son negativos o cuando la respuesta a la antibioticoterapia es insuficiente.

PALABRAS CLAVE: Síndrome CINCA, síndrome NOMID, inflamación crónica, infección recurrente, crisis inflamatoria estéril, síndromes periódicos asociados a la crioporina.

[1] Residente de Primer Año de Pediatría.
[2] Jefe de Servicio de Infectología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Clara Vanessa Castañeda Calderón
claravanessacastaneda@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S17.

Lipofuscinosis ceroidea neuronal asociada a *CLN3*: Regresión del neurodesarrollo, epilepsia y pérdida visual progresiva

Liliana Velasco-Montero[1], Osiris Ruiz-Robles[2], Fátima Irais Sierra-Pineda[3]

ANTECEDENTES: La lipofuscinosis ceroidea neuronal comprende un grupo de enfermedades neurodegenerativas hereditarias caracterizadas por deterioro neurológico progresivo. La enfermedad asociada a CLN3 suele manifestarse durante la infancia con pérdida visual, alteraciones neurológicas y regresión de habilidades previamente adquiridas.

REPORTE DE CASO: Paciente femenina de 11 años, hija de padres consanguíneos, con desarrollo aparentemente normal durante los primeros años de vida y posterior regresión progresiva. Inició con disminución e la agudeza visual, diagnosticada como retinitis pigmentosa, seguida de crisis epilépticas, dificultades del lenguaje y aprendizaje, cambios conductuales y deterioro de las funciones cognitivas. Se documentó oftalmoparesia progresiva. El electroencefalograma reportó patrón de brote-supresión; la resonancia magnética cerebral no mostró lesiones estructurales y describió discreta asimetría hipocampal. En el frotis de sangre periférica se identificaron linfocitos con vacuolas citoplasmáticas claras y otros con vacuolas e inclusiones, hallazgo que orientó hacia lipofuscinosis ceroidea neuronal. Se solicitó un panel referido en el expediente como «CC y ataxias». En una valoración posterior se consignó un resultado negativo para enfermedad de Batten. Posteriormente, la secuenciación de exoma identificó una variante homocigota en el gen *CLN3*, descrita por genética como patogénica y asociada con una proteína truncada, con lo que se estableció el diagnóstico. La paciente recibía levetiracetam para el control de las crisis.

CONCLUSIONES: La asociación de pérdida visual progresiva, epilepsia y regresión del neurodesarrollo debe motivar la búsqueda de enfermedades neurodegenerativas hereditarias. Los hallazgos hematológicos pueden aportar una pista diagnóstica, mientras que el estudio molecular permite establecer la etiología y orientar el asesoramiento genético y el seguimiento multidisciplinario.

PALABRAS CLAVE: Lipofuscinosis ceroidea neuronal, *CLN3*; epilepsia, retinitis pigmentosa, regresión del neurodesarrollo.

[1] Médico Residente de Segundo Año de Pediatría.
[2] Medico Neurólogo Pediatra.
[3] Medico Genetista.
Hospital de la Niñez Poblana, Puebla, México

Correspondencia:
Liliana Velasco-Montero
lili.vemont@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S18.

Crisis epilépticas refractarias de inicio temprano en la enfermedad de Huntington infantil: Reto diagnóstico de WES, a propósito de un caso

Jorge Colín-Rubio[1], Miguel Rodríguez-Morales[1], David José Dávila-Ortiz de Montellano[2], Emiy Yokoyama Rebollar[1], Josué Rogel Cuevas[3], Camilo Villarroel-Cortés[1]

ANTECEDENTES: La enfermedad de Huntington (EH) surge por la expansión del repetido CAG en el gen *HTT*. Apenas el 5-10% de los diagnósticos ocurren en etapa juvenil (<21 años). La variante infantil (≤10 años) es excepcionalmente rara y manifiesta fenotipos atípicos como epilepsia y rigidez. Esta variante está estrictamente vinculada al fenómeno de anticipación paterna asociado a expansiones masivas (>80 CAG).

REPORTE DE CASO: Masculino finado a los 12 años. A los 7 años inició con crisis tónico-clónicas refractarias, sumando retraso global del neurodesarrollo, regresión de hitos, ataxia, disartria y distonía. La resonancia magnética evidenció atrofia subcortical (caudados y putamen) y ventriculomegalia. Un panel SMP de epilepsia reportó una variante de significado incierto en *SCN1A*, clínica y funcionalmente insuficiente para explicar el fenotipo. Padre del menor fuera del núcleo familiar referido con claudicación y alteraciones visuales. Posteriormente, la madre notificó el diagnóstico paterno confirmado de EH por lo que se indicó una TP-PCR en el probando. La prueba demostró una expansión CAG masiva en *HTT* (17/>105), corroborando EH infantil. El padre portaba los alelos 19/57, documentando una grave anticipación paterna.

CONCLUSIONES: Clínicamente, las expansiones masivas de CAG pueden simular canalopatías epilépticas durante la primera década de vida. Técnicamente, los paneles SMP estándar presentan puntos ciegos para la detección de expansiones, lo que en este paciente generó un retraso diagnóstico de cuatro años. El abordaje neurogenético exige integrar la historia familiar de forma exhaustiva para mitigar sesgos tecnológicos en un marco ético.

PALABRAS CLAVE: Enfermedad de Huntington; Epilepsia resistente a medicamentos; Expansión de repetición de trinucleótido; Edad de inicio; Informes de casos.

[1] Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría.
[2] Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía.
[3] Servicio de Neurología Pediátrica, Instituto Nacional de Pediatría.
Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Jorge Colín-Rubio
jcolinru@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S19.

Síndrome aórtico agudo y hemopericardio masivo en un adolescente con coartación aórtica y válvula bicúspide: Más allá del mimetismo con Arteritis de Takayasu

Eduardo García Padilla[1], Jorge Alberto Silva Estrada[2], Carlos Alfonso Corona Villalobos[3], Alma Gloria Niño Nájera[4]

ANTECEDENTES: El síndrome aórtico agudo (SAA) es una entidad infrecuente y potencialmente letal en pediatría. En adolescentes, la conjunción de anomalías congénitas (válvula aórtica bicúspide y coartación aórtica crítica) genera un estrés hemodinámico extremo y debilidad parietal que predispone a aneurismas, disección y rotura contenida. Esta presentación clínica y angiográfica puede sobreponerse y simular clínicamente una vasculitis de grandes vasos como la Arteritis de Takayasu (AT), constituyendo un dilema diagnóstico y terapéutico crítico.

REPORTE DE CASO: Masculino de 16 años con disnea progresiva de 3 meses, anasarca y datos de choque obstructivo. El ecocardiograma confirmó derrame pericárdico severo con colapso biventricular, realizándose pericardiocentesis de urgencia con drenaje de 1300 mL de sangre, La angio-TC y el ecocardiograma evidenciaron coartación yuxtaductal severa con circulación colateral extensa, VAB y aneurisma de raíz/aorta ascendente (70 mm) con hematoma intramural. Frente a sospecha de AT, se ratificó origen mecánico por: hemopericardio masivo por rotura transmural contenida, PET/CT con F-FDG negativo en paredes vasculares, reactantes basales normales y adherencias pericárdicas transoperatorias densas sellando la perforación aneurismática.

EVOLUCIÓN: Se realizó procedimiento de Bentall de urgencia más bypass extra anatómico aorta-aorta descendente. En el postoperatorio cursó con FEVI 66%, requiriendo ventana pericárdica y manejo de infección profunda por S. epidermidis (terapia VAC y antibiótico dirigido). Recibió inmunomodulación perioperatoria complementaria por cambios inflamatorios focales histopatológicos, con evolución favorable al egreso.

CONCLUSIONES: El hemopericardio a tensión en adolescentes con aneurisma aórtico traduce SAA (síndrome aórtico agudo) por rotura contenida. La coartación severa y la VAB (válvula aórtica bicúspide) mimetizan a la AT; el PET/CT y los reactantes basales descartan vasculitis activa, permitiendo guiar la intervención quirúrgica oportuna.

PALABRAS CLAVE: Síndrome aórtico agudo (SAA), Arteritis de Takayasu (AT), Ecocardiograma, Hemopericardio, PET/CT.

[1] Residente de 3° Año de Pediatría.
[2] Cardiólogo Pediatra con Alta Especialidad en Imagen Cardiovascular, Adscrito del servicio de Cardiología Pediátrica.
[3] Cardiólogo Pediatra e Intervencionista Pediatra, Jefe de Servicio del departamento de Cardiología Pediátrica.
[4] Residente de 4to° Año de Cardiología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Eduardo García Padilla
dr.eduardo.g.p@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S20.

Espectro clínico de ATM: Mismo gen, distintas historias

Miguel Rodríguez-Morales[1], Lorenza Saenger-Rivas[2], Camilo Ernesto Villarroel-Cortés[2], Emiy Yokoyama Rebollar[3], Vianney Cortés-González[4]

ANTECEDENTES: ATM codifica una cinasa esencial en la respuesta al daño del ADN. Sus variantes patogénicas (VP) bialélicas causan ataxia-telangiectasia, trastorno autosómico recesivo caracterizado por neurodegeneración cerebelosa, telangiectasias, inmunodeficiencia, radiosensibilidad y predisposición a neoplasias hematológicas. En contraste, las VP monoalélicas o en heterocigosis, confieren predisposición hereditaria a cáncer, particularmente de mama y páncreas, además de asociarse con incremento del riesgo de cáncer de próstata y ovario.

REPORTE CLÍNICO: El primer caso corresponde a un paciente de 14 años, sin antecedente de consanguinidad o endogamia, en abordaje por sospecha de ataxia-telangiectasia (AT). Presentaba telangiectasias, ataxia progresiva, disdiadococinesia, alteración de la marcha, disartria y discapacidad intelectual. El estudio molecular (EXOMA O PANEL) identificó la variante *ATM NM_000051.4:c.4852C>T* en estado homocigoto. El segundo caso corresponde a una mujer de 54 años con agregación familiar de cáncer de mama, incluyendo casos bilaterales o tempranos, sin antecedentes de AT, en quien se identificó la VP heterocigota *ATM c.2839-579_2839-576del*. El estudio molecular en cascada confirmó la variante en familiares afectados e identificó cinco portadores asintomáticos.

CONCLUSIONES: Estos casos ejemplifican el amplio espectro fenotípico asociado a ATM y la importancia del estado alélico en sus manifestaciones clínicas. Mientras las variantes bialélicas pueden ocasionar ataxia-telangiectasia, las variantes monoalélicas se asocian con síndrome de predisposición a cáncer. Reconocer estas diferencias a partir de la caracterización molecular permite confirmar el diagnóstico, orientar el seguimiento y establecer estrategias de estudio en cascada y asesoramiento genético y oncológico oportuno para los pacientes y sus familias.

PALABRAS CLAVE: ATM, ataxia-telangiectasia, predisposición hereditaria a cáncer, homocigoto, heterocigoto.

[1] Adscripción al Servicio de Genética Médica, Instituto Nacional de Pediatría.
[2] Residente de Genética Médica, Instituto Nacional de Pediatría.
[3] Jefa del Servicio de Genética Médica, Instituto Nacional de Pediatría.
[4] Jefa del Departamento de Genética, Asociación Para Evitar la Ceguera en México.
Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Miguel Rodríguez-Morales
geneticarodriguez@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S21.

Síndrome de Rett atípico: A propósito de un caso

Ofelia Peña Mariano Zyanya[1], Emiy Yokoyama Rebollar[2], Miguel Rodríguez Morales[3], Aldo Monroy Rendon[4], Erika Paola Sánchez Saavedra[5]

ANTECEDENTES: El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo predominante en mujeres, causado por variantes patogénicas en MECP2 (95-97%). Cursa con pérdida del lenguaje, habilidades manuales, alteraciones de la marcha y estereotipias, con comorbilidades sistémicas, que se clasifica en típico (85%) y atípico. No se han reportado lesiones líticas, ni engrosamiento del diploe en síndrome de Rett.

REPORTE DE CASO: Femenino de 18 años, madre y padre de 28 años al embarazo, sanos, consanguinidad y endogamia negadas. Hermana de 22 años, sana. G3; embarazo normoevolutivo. Nace 38 SDG vía abdominal, sin adversos. Regresión posterior a estatus epiléptico (4 años). No identifica colores, reconoce algunos sonidos de animales, sin lectoescritura, comunicación mediante miradas. EF peso -3.76 DE, talla -3.30 DE, PC -0.66 DE. Macrocefalia, occipital plano, depresión parietal, puente nasal ancho, filtrum liso, asimetría facial, hipertricosis cervical, escoliosis dorsolumbar, limitación a la extensión de miembros superiores, movimientos repetitivos de las manos. Valorada a los 17 años por discapacidad intelectual y crisis epilépticas, cariotipo y FISH 15q11.2, normales; IRM cerebral: lesiones líticas, engrosamiento del diploe. Se realiza exoma que reporta variante patogénica heterocigota *MECP2:c.397C>T.*

CONCLUSIONES: Paciente con síndrome de Rett, confirmado por estudio molecular, con tres criterios principales y cinco de apoyo; clasificado como atípico. El fenotipo parece más severo de lo esperado por la presencia de alteraciones craneales no reportadas en el síndrome de Rett, sin embargo, no podemos descartar variantes no reportadas en el exoma del gen *SGMS2* relacionadas con lesiones tipo rosquilla en el calvario con fragilidad capilar (MIM#126550).

PALABRAS CLAVE: Discapacidad intelectual, epilepsia, óseo, neuroimagen.

[1] Residente de tercer año de Genética Humana.
[2] Médico Especialista adscrito al Departamento de Genética Humana.
[3] Médico Especialista adscrito al Departamento de Genética Humana.
[4] Residente de tercer año de Genética Humana.
[5] Médico Residente de Primer año de Genética Médica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Ofelia Peña Mariano Zyanya
zyanya.penam44@anahuac.mx

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S22.

Cuando el lisosoma falla: a propósito de un caso de mucopolisacaridosis tipo IIIA

Erika Paola Sánchez Saavedra[1], Emiy Yokoyama Rebollar[2]

ANTECEDENTES: La mucopolisacaridosis tipo IIIA (MPS IIIA) es una enfermedad rara de almacenamiento lisosomal autosómica recesiva causada por una deficiencia de heparán N-sulfatasa, enzima implicada en el metabolismo de los glucosaminoglucanos (GAG). La alteración de esta vía provoca acumulación progresiva de heparán sulfato en los lisosomas, ocasionando principalmente un deterioro neurocognitivo progresivo.

REPORTE DE CASO: Masculino de 7 años con retraso global del neurodesarrollo e hipoacusia sensorial bilateral. Durante su evolución presentó problemas de conducta, glaucoma secundario bilateral. La exploración física mostró facies tosca caracterizada por cejas densas, *sinofris,* puente nasal ancho, labios gruesos, hirsutismo, además de limitación articular con dedos en garra y *hallux valgus* bilateral. Los estudios radiográficos mostraron hallazgos compatibles con disostosis múltiple, que incluían diploe engrosado en forma generalizada, techos acetabulares planos rectificados, *genu valgo* bilateral, pérdida en la morfología habitual de los cuerpos vertebrales y *hallux valgus* bilateral. Ante la sospecha de enfermedad metabólica se realizaron estudios enzimáticos para descartar otros tipos de mucopolisacaridosis, siendo negativos. El análisis molecular identificó una variante patogénica en estado homocigoto en el gen *SGSH:c.578_579delinsAA: p.(Phe193*),* confirmando el diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo IIIA.

CONCLUSIONES: La MPS IIIA debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial de pacientes con alteraciones del neurodesarrollo y deterioro neurológico progresivo. El estudio molecular permite confirmar el diagnóstico, establecer el asesoramiento genético y optimizar el seguimiento multidisciplinario de los pacientes y sus familias.

PALABRAS CLAVE: mucopolisacaridosis, glicosaminoglicanos, lisosomas, análisis molecular, neurodesarrollo, deterioro neurológico.

[1] Residente de Genética Médica.
[2] Jefa del servicio de Genética Médica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Erika Paola Sánchez Saavedra
erikapssaavedra@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S23.

Asistencia biventricular extracorpórea pulsátil como puente al trasplante cardiaco en pediatría: Experiencia con Vitacor®, tecnología de asistencia ventricular 100% mexicana

Yuquetzin Fuentes-Toledo[1], Abraham Yamin Lara-Zamora[1], Alejandro Bolio-Cerdán[2], Carlos Alcántara-Noguez[2], María Pueblito Patricia Romero-Cárdenas[2], Jesús Gilberto Montaño-Durón [3], Josué Alexander Vásquez-Alvarado[3], Nayely Carrillo-Ibarra[3], Miguel Ángel Silva-Miranda[3]

ANTECEDENTES: La miocarditis fulminante pediátrica con choque cardiogénico refractario constituye una emergencia que exige escalamiento rápido del soporte circulatorio mecánico. La presentación con bloqueo auriculoventricular completo e inestabilidad hemodinámica se encuentra descrita en esta entidad. En el registro alemán MYKKE, la miocarditis linfocítica aguda representó 23% de los casos y se asoció con mayor compromiso hemodinámico. Cuando no existe recuperación durante oxigenación por membrana extracorpórea venoarterial, la transición a asistencia ventricular puede utilizarse como puente al trasplante.

REPORTE DE CASO: Paciente femenina de 11 años, previamente sana, referida por bradicardia grave e inestabilidad hemodinámica. Desarrolló bloqueo auriculoventricular completo, requiriendo estimulación transvenosa temporal, y evolucionó a choque cardiogénico PEDIMACS 1. El ecocardiograma mostró fracción de eyección del ventrículo izquierdo de 18%. La biopsia endomiocárdica documentó necrosis multifocal de miocitos, edema intersticial e infiltrado linfocítico, compatible con miocarditis linfocítica fulminante. El 21 de mayo se inició oxigenación por membrana extracorpórea venoarterial periférica. Tras seis días de soporte no se observó recuperación miocárdica; persistió disfunción biventricular grave con fracción de eyección de 12%, insuficiencia mitral moderada y disfunción multiorgánica. Ante la necesidad de soporte prolongado, el 27 de mayo se implantó VITACOR® biventricular extracorpóreo pulsátil, con asistencia independiente de ambos ventrículos. El dispositivo permitió mantener gasto cardiaco, perfusión sistémica y estabilidad de órganos blanco durante 17 días, hasta realizar trasplante cardiaco ortotópico el 13 de junio.

CONCLUSIONES: El soporte biventricular con VITACOR® mantuvo la perfusión sistémica y la estabilidad de órganos durante 17 días, permitiendo alcanzar el trasplante cardiaco. Este resultado respalda la asistencia ventricular como estrategia de soporte prolongado en pacientes pediátricos con falla biventricular grave como puente al trasplante cardiaco.

PALABRAS CLAVE: miocarditis fulminante; asistencia ventricular; soporte circulatorio mecánico; trasplante cardiaco; pediatría.

[1] Médico residente de pediatría.
[2] Médico adscrito al servicio de cirugía cardiovascular.
[3] Médico residente de cirugía cardiovascular.
Hospital Infantil de México Dr. Federico Gómez, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Yuquetzin Fuentes-Toledo
fuentesyuquetzin@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S24.

Síndrome de Mazzanti, descripción de una entidad poco conocida

Isabella González Leonel de Cervantes[1], Emiy Yokoyama Rebollar [2], Paula Leal-Anaya[3], López Larissa Rodríguez [4], Andrea Berenice Fiscal Carvajal [4], Marelen Cruz Cruz [4], Rosalba Sevilla Montoya [4], Esther Lieberman Hernández [2]

ANTECEDENTES: El síndrome de Mazzanti (síndrome tipo Noonan con cabello anágeno débil), una RASopatía rara de herencia autosómica dominante, se debe principalmente a la variante patogénica heterocigota recurrente *c.4A>G (p.Ser2Gly)* en *SHOC2,* la cual produce una ganancia de función que hiperactiva la vía RAS-MAPK. Fue descrito por primera vez por Mazzanti y colaboradores en 2003, desde entonces, hay menos de 50 pacientes reportados en la literatura universal y no existe un registro global de casos reportados.

REPORTE DE CASOS: Se describen dos pacientes mexicanos con síndrome de Mazzanti, diagnosticados por secuenciación de exoma, con la misma variante patogénica c.4A>G *(p.Ser2Gly)* en estado heterocigoto en *SHOC2*. Ambos pacientes con detección prenatal de higroma quístico en el periodo gestacional, cursan con retraso global en el desarrollo, dismorfias faciales tales como implantación capilar anterior alta, cabello ralo, frente amplia, cejas rectas, narinas antevertidas, puente nasal deprimido, labios delgados, pabellones auriculares de baja implantación, cuello corto, con piel redundante en nuca y alteración del crecimiento lineal.

El primer paciente, con antecedente de polihidramnios, doble sistema colector y ureterocele, al nacimiento cursó con hipertensión pulmonar persistente y PCA; actualmente presenta displasia de válvula pulmonar con estenosis leve y CIA *ostium secundum*. El segundo paciente, con antecedente de CIA *ostium secundum* corregida.

CONCLUSIONES: El síndrome de Mazzanti es una entidad rara y poco conocida. El higroma quístico prenatal y la cardiopatía congénita deben orientar al estudio molecular de RASopatías. Su reconocimiento permite un seguimiento multidisciplinario y asesoramiento genético familiar oportuno.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Mazzanti, SHOC2, RASopatía, Noonan-like, cabello anágeno débil.

[1] Residente de Genética Médica, Instituto Nacional de Pediatría.
[2] Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría.
[3] Laboratorio de Falla Medular y Carcinogénesis, Instituto Nacional de Pediatría.
[4] Departamento de Genética, Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes.
Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Isabella González Leonel de Cervantes
Isabellagldc@hotmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S25.

Variabilidad clínica y molecular del síndrome KBG: Análisis descriptivo del genotipo y fenotipo en una serie de casos

Águeda Monserrat Puente Méndez[1], Emiy Yokoyama Rebollar[2], Camilo Ernesto Villarroel Cortes[2]

ANTECEDENTES: El síndrome KBG es una entidad rara de herencia autosómica dominante asociada con variantes patogénicas en *ANKRD11*. Su frecuencia mundial no está establecida. La variabilidad de las manifestaciones craneofaciales, dentales, esqueléticas y del neurodesarrollo dificulta su reconocimiento y el análisis genotipo-fenotipo.

REPORTE DE CASOS: Caso 1: femenina con retraso global del neurodesarrollo, alteración del lenguaje, epilepsia farmacorresistente y antecedente de talla baja. Presenta cejas gruesas, sinofris, braquidactilia, clinodactilia bilateral del quinto dedo y pliegue palmar transverso único bilateral. Se identificó una variante heterocigota en *ANKRD11 NM_013275.6.1186_1187del, NP_037407.4.Thr396fs*, probablemente patogénica. La segregación paterna fue negativa.

CASO 2: masculino con discapacidad intelectual leve, alteraciones del lenguaje y epilepsia generalizada. Presenta facies triangular, cejas gruesas, fisuras palpebrales largas, filtrum largo, narinas hipoplásicas, braquidactilia y macrodoncia de incisivos centrales superiores. Tras un panel negativo, el exoma identificó una variante heterocigota en *ANKRD11 NM_013275.6.3731dup (p.Lys1245fs)*, probablemente patogénica. La madre comparte dismorfias; segregación pendiente.

CASO 3: masculino con hipoacusia mixta bilateral, anomalías auriculares, paladar hendido submucoso, quistes branquiales e hidronefrosis bilateral asociada a reflujo vesicoureteral. Presenta lenguaje no claro, dificultades de motricidad fina, cejas gruesas y punta nasal bulbosa. Se sospechó síndrome branquio-oto-renal. El panel reportó una variante heterocigota en *ANKRD11 NM_013275.6.3733_3735delAAG (p.Lys1245del)*, de significado incierto (VUS). Segregación pendiente.

Las variantes probablemente patogénicas producen corrimiento del marco de lectura; la tercera elimina una lisina sin alterarlo. Dos afectan la posición proteica 1245, con consecuencias distintas.

CONCLUSIONES: Los pacientes muestran variabilidad clínica y solapamiento con otros síndromes. El estudio molecular permitió confirmar KBG en dos casos y orientar la evaluación del tercero. Compartir una posición proteica no implica equivalencia funcional ni determina gravedad clínica. La integración del fenotipo, la clasificación de variantes y la segregación familiar permite precisar el diagnóstico, seguimiento y asesoramiento genético, especialmente ante una VUS.

PALABRAS CLAVE: *ANKRD11*, síndrome KBG, genotipo-fenotipo, neurodesarrollo, variante de significado incierto.

[1] Médica residente de tercer año de Genética Médica.
[2] Médicos adscritos al Servicio de Genética Médica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Águeda Monserrat Puente Méndez
monsepuente2021@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S26.

Falla hepática fulminante secundaria a intoxicación por amatoxinas: Reporte de un caso

Itzel Verdugo González[1], Diana Karen Ramírez Manríquez[1], Flora E. Zárate Mondragón[2]

ANTECEDENTES: La falla hepática aguda es una urgencia pediátrica poco frecuente y de alta morbimortalidad, caracterizada por lesión hepatocelular grave y deterioro de la función sintética, sin enfermedad hepática crónica previa. La intoxicación por hongos productores de amatoxinas es una etiología infrecuente, pero potencialmente letal. La α-amanitina inhibe la ARN polimerasa II, condicionando disminución de la síntesis proteica y necrosis hepatocelular. Su evolución comprende una fase gastrointestinal, un periodo de aparente mejoría y posterior deterioro hepático.

REPORTE DE CASO: Paciente masculino de nueve años, previamente sano, quien el 24 de junio de 2026 consumió quesadillas elaboradas con hongos silvestres recolectados en Topilejo. Veinticuatro horas después presentó dolor abdominal, vómito y diarrea; posteriormente se documentó que 13 integrantes de la familia presentaron síntomas gastrointestinales tras consumir el mismo alimento. Después de una aparente mejoría clínica, desarrolló ictericia y deterioro de la función hepática, con AST 2,956 U/L, ALT 4,230 U/L, bilirrubina total 3.77 mg/dL e INR máximo de 7. Fue referido al Instituto Nacional de Pediatría, donde ingresó con somnolencia, desorientación temporal y disartria, compatibles con encefalopatía hepática grado I. Recibió N-acetilcisteína, vitamina K, lactulosa, L-ornitina-L-aspartato, albúmina y manejo multidisciplinario. Ante la gravedad del cuadro se inició protocolo para trasplante hepático y se realizaron cuatro sesiones de recambio plasmático terapéutico. Posteriormente presentó descenso de INR y aminotransferasas, con resolución de la encefalopatía y recuperación progresiva de la función hepática, sin lesión renal aguda ni otras complicaciones mayores. La evolución favorable permitió suspender el protocolo de urgencia para trasplante.

CONCLUSIONES: La intoxicación por amatoxinas debe considerarse ante síntomas gastrointestinales posteriores al consumo de hongos silvestres, particularmente cuando existe una fase de aparente recuperación seguida de deterioro hepático. La referencia temprana y el manejo multidisciplinario, incluyendo soporte hepático avanzado y valoración oportuna para trasplante, pueden favorecer la recuperación y evitar el trasplante en pacientes seleccionados.

PALABRAS CLAVE: Falla hepática aguda, intoxicación por hongos, amatoxinas, recambio plasmático terapéutico, pediatría.

[1] Residente de segundo año de Pediatría.
[2] Jefa del Servicio de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Itzel Verdugo González
itzelverdugovg@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S27.

Hipomelanosis de Ito en un recién nacido muy prematuro: importancia del reconocimiento oportuno neonatal y vigilancia neuropediátrica temprana

Mariana Rueda Ramírez[1], Adriana Álvarez Izquierdo[1], Miguel Axel Sandoval Aguilar[2], Carlos Leyva Hernández[3], Ma. Del Pilar Olguín López[4]

ANTECEDENTES: Madre de 29 años (G3, C1, A1), con adecuado control prenatal. A las 28 semanas de gestación (SDG) presentó síndrome de HELLP, indicándose interrupción del embarazo vía abdominal bajo anestesia general. Se obtuvo recién nacido con depresión cardiorrespiratoria severa (apnea, hipotonía y bradicardia <100 lpm) tras extracción difícil. Ante la falta de respuesta a la ventilación a presión positiva, requirió manejo avanzado de la vía aérea e intubación orotraqueal. En la exploración física inicial se identificaron lesiones dérmicas atribuidas al parto y una fosita lumbar.

REPORTE DE CASO: Neonato ingresado a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) por prematurez extrema y ventilación mecánica invasiva. Durante su estancia, las lesiones atribuidas inicialmente a fricción y trauma obstétrico evolucionaron a zonas de alopecia y máculas hipocrómicas en tórax y extremidades. La delimitación de las lesiones siguiendo las líneas de Blaschko y la aplicación de los criterios de Ruiz-Maldonado orientaron la sospecha de Hipomelanosis de Ito. La evaluación por neuropediatría, complementada con ultrasonido transfontanelar y tomografía craneal, descartó malformaciones estructurales y hemorragia intraventricular. Actualmente el paciente evoluciona asintomático, sin crisis epilépticas y con neurodesarrollo adecuado para su edad corregida, manteniéndose en seguimiento multidisciplinario.

CONCLUSIONES: En prematuros extremos, las manifestaciones cutáneas sindromáticas pueden ser subestimadas o confundidas con dermatosis benignas o trauma periparto. El reconocimiento temprano de lesiones que siguen las líneas de Blaschko es determinante para orientar la sospecha de Hipomelanosis de Ito. El diagnóstico oportuno y la valoración neuroprotectora temprana permiten anticipar complicaciones neurológicas, garantizar un seguimiento especializado y mejorar el pronóstico integral del paciente.

PALABRAS CLAVE: hipomelanosis de Ito, líneas de Blaschko, neurología pediátrica, dermatología pediátrica, prematuros extremos, facomatosis, neurodesarrollo.

[1] Residente de Tercer año de Pediatría.
[2] Neurólogo Pediatra.
[3] Neonatólogo Pediatra.
[4] Neonatólogo Pediatra/Jefa del servicio de Pediatría.
Hospital General Dr. Salvador González Herrejón - IMSS Bienestar, Estado de México, México.

Correspondencia:
Mariana Rueda Ramírez
marianarueda95@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S28.

Dificultad respiratoria por estenosis subglótica como evento secundario a intubación orotraqueal en un adolescente, reporte de caso

Erika del Carmen Teresa Pérez Gómez, Exal Uriel Juárez López

ANTECEDENTES: La parte más estrecha de la vía aérea es el espacio subglótico de unos centímetros de longitud. La estenosis subglótica es un estrechamiento parcial o completo por tejido fibrótico y puede provocar graves dificultades respiratorias. La intubación puede alterar el microambiente por inflamación de la mucosa, hipoxia, estrés, que pueden promover la deposición excesiva de tejido que ocurre durante el proceso cicatricial. Puede presentarse en un periodo de semanas o meses.

REPORTE DE CASO: Adolescente masculino, originario de Cintalapa, Chiapas. En el mes de septiembre del 2025 sufrió TCE severo con hemorragia subdural laminar en hemisferio derecho, hemorragia epidural pequeña derecha, edema cerebral. Fue hospitalizado por dos semanas requiriendo durante su estancia intubación endotraqueal por 10 días. Inició sintomatología dos meses después con tos productiva al despertar, abundantes secreciones, sensación de ahogamiento, dificultad para respirar, con palidez generalizada. Refieren que presentó dos episodios similares de asfixia y de estridor laríngeo. A la exploración física se encontró sin necesidad de requerir oxígeno, estridor laríngeo, con buena entrada y salida de aire, campos pulmonares bien ventilados, leves estertores basales. Broncoscopia estenosis sobglótica a partir del tercer arco traqueal. TAC de cuello y tórax con reconstrucción en 3D de la vía área: Variación anatómica de troncos supraaórticos con estenosis traqueal, adenopatías nivel III de cuello bilateral con zona focal de vidrio esmerilado en segmento superior de lóbulo inferior izquierdo. Se traslada a tercer nivel.

CONCLUSIONES: La estenosis subglótica es una complicación grave que puede desarrollarse como consecuencia de una intubación endotraqueal prolongada, debido al daño y presión por el tubo sobre la mucosa, considerándose como un factor de riesgo. Constituye una patología que puede comprometer de manera significativa la permeabilidad de la vía aérea y la calidad de vida del paciente. En este caso clínico, la identificación oportuna de los síntomas respiratorios, junto con una adecuada evaluación diagnóstica mediante estudios endoscópicos y de imagen, permitió establecer el diagnóstico preciso y determinar la gravedad de la lesión, así como su envío a tercer nivel.

PALABRAS CLAVE: Estenosis subglótica, intubación endotraqueal, dificultad respiratoria, estridor laríngeo, adolescente, complicación posterior a intubación.

Servicio de Pediatría del Hospital General Dr. Belisario Domínguez, ISSSTE Tuxtla Gutiérrez, Chiapas.

Correspondencia:
Erika del Carmen Teresa Pérez Gómez
erikapg_97@hotmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S29.

Encefalopatía pancreática en paciente con LLA: Mas allá de una pancreatitis

Norberto Sebastián Mastache Román

ANTECEDENTES: La encefalopatía pancreática es una complicación neurológica grave de la pancreatitis aguda, en el que las señales de daño pancreático llegan al sistema nervioso central a través de vías neurales, endocrinas, inmunes y relacionadas con el microbiota intestinal.

REPORTE DE CASO: Paciente femenina de 11 años, con diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda pro B de alto riesgo. Inició primer ciclo de quimioterapia de inducción a la remisión con R-Asparaginasa, vincristina, daunorrubicina y dexametasona. Once días después inició con dolor abdominal moderado a nivel de epigastrio. Al día siguiente presentó crisis convulsiva de aproximadamente cuarenta segundos de duración, tónico-clónica, acompañada de desviación de la mirada hacia el lado izquierdo y presencia de sialorrea. Posteriormente evolucionó el dolor abdominal a generalizado, incapacitante, EVA 10/10 que se irradia hacia la espalda, tomografía de abdomen simple reporta proceso inflamatorio a nivel de páncreas Baltazar D, en los laboratorios se reportó amilasa de 675 y lipasa de 1,475. Paciente presentó deterioro neurológico con datos de encefalopatía, se decidió manejo avanzado de la vía aérea, sin embargo, continuó evolución hacia choque hipovolémico con hipotensión, oliguria, acidosis metabólica e hiperlactatemia.

CONCLUSIONES: La pancreatitis aguda es un padecimiento grave con altas tasas de morbilidad y mortalidad. Hasta la fecha el tratamiento continúa siendo el manejo médico con enfoque en los síntomas y tratamiento del paciente en ayuno para la disminución de la estimulación pancreática durante el proceso agudo de inflamación. La asparaginasa induce una liberación intracelular de calcio en las células acinares pancreáticas, lo que activa prematuramente el tripsinógeno a tripsina, causando autodigestión y necrosis del parénquima pancreático. En el caso de nuestra paciente al contar con un reporte preliminar de búsqueda de blastos en líquido cefalorraquídeo negativo la principal opción diagnóstica fue encefalopatía pancreática.

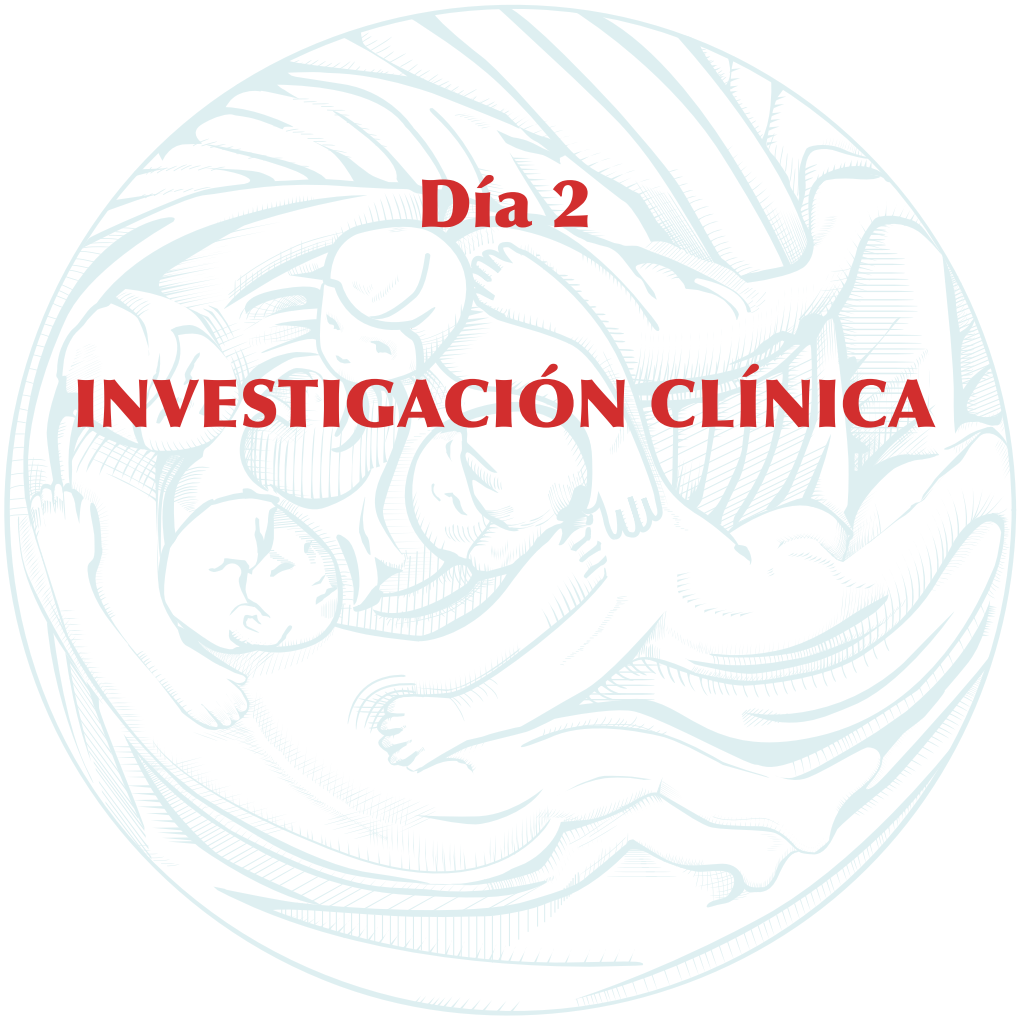
PALABRAS CLAVE: encefalopatía pancreática, leucemia linfoblástica aguda, quimioterapia, pancreatitis.

Pediatría.
Hospital General Regional Vicente Guerrero, IMSS, Acapulco, Guerrero, México.

Correspondencia:
Norberto Sebastián Mastache Román
drmastache.roman@gmail.com

Día 2

INVESTIGACIÓN CLÍNICA



INP

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S31.

Perfil microbiológico y susceptibilidad antimicrobiana de aislamientos de líquido cefalorraquídeo en un hospital pediátrico especializado en neurología y neurocirugía de la Ciudad de México, 2024–2026

Agustín Del Prado Palomares[1], Beatriz Elisa Patiño Fernández De Córdova[2], Marlene Villanueva González[3]

ANTECEDENTES: Las infecciones del sistema nervioso central asociadas y no asociadas a dispositivos representan un reto terapéutico en pediatría, debido a la variabilidad local de los microorganismos y de sus patrones de resistencia. La vigilancia microbiológica institucional puede orientar la selección del tratamiento antimicrobiano empírico.

OBJETIVO: Describir la distribución microbiológica y los patrones de susceptibilidad antimicrobiana de aislamientos de líquido cefalorraquídeo (LCR) en pacientes pediátricos atendidos entre enero de 2024 y mayo de 2026.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo de vigilancia microbiológica. Se incluyeron cultivos positivos de LCR y se excluyeron registros con tipo de muestra erróneo o fuera de la población definida. Se distinguieron pacientes, eventos clínico-microbiológicos, cultivos y aislamientos. Para el análisis acumulado de susceptibilidad se utilizó el primer aislamiento de cada especie por paciente durante el periodo, siguiendo principios de CLSI M39. Se describieron frecuencias, porcentajes y n/N; no se realizaron comparaciones inferenciales en subgrupos con tamaño insuficiente.

RESULTADOS: Se analizaron 90 aislamientos provenientes de 84 cultivos, correspondientes a 45 eventos y 40 pacientes; 31/40 pertenecían al grupo asociado a dispositivo de LCR, 1/40 al grupo postneuroquirúrgico sin dispositivo y 8/40 al grupo no neuroquirúrgico. Para susceptibilidad se incluyeron 55 aislamientos no duplicados paciente–microorganismo: 41 grampositivos, 13 gramnegativos y un hongo. Predominaron *Staphylococcus epidermidis* (22/55), *Staphylococcus aureus* (5/55), *Pseudomonas aeruginosa* (4/55), *Escherichia coli* (4/55) y *Staphylococcus hominis* (3/55). Los estafilococos coagulasa negativos mostraron resistencia fenotípica a meticilina en 17/25 (68,0%); en *S. epidermidis* fue 16/20 (80,0%). No se observó resistencia a vancomicina en CoNS (0/27) ni en *S. aureus* (0/5). Entre Enterobacterales, 5/7 (71,4%) fueron resistentes a cefalosporinas de tercera generación y 5/7 a cefepima, sin resistencia a carbapenémicos (0/7). Tampoco se observó resistencia a carbapenémicos en *P. aeruginosa* (0/4) ni *A. baumannii* (0/1).

CONCLUSIONES: Los aislamientos de LCR estuvieron dominados por grampositivos y CoNS, con elevada resistencia a meticilina, mientras que los Enterobacterales mostraron alta resistencia a cefalosporinas, pero conservación de susceptibilidad a carbapenémicos. Estos hallazgos respaldan la necesidad de continuar la vigilancia microbiológica local para orientar los tratamientos empíricos.

PALABRAS CLAVE: líquido cefalorraquídeo, resistencia antimicrobiana, pediatría, derivación ventricular, vigilancia microbiológica.

[1] Medico adscrito al área de pediatría y encargado del comité de antibióticos.
[2] Medico adscrito a la sala de pediatría.
[3] Residente de segundo año de pediatría.
Hospital Pediátrico Legaria. IMSS Bienestar, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Agustín Del Prado Palomares
agustinpalomares@hotmail.com

Infecciones graves en un lactante: El papel de la ausencia de *p67phox*

Renatta Segovia Ramírez[1], Hiromi Onuma Zamayoa[2], Selma Scheffler-Mendoza[2], Francisco Rivas[2], Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada[2], Melissa Espinosa[2], Sara Espinosa-Padilla[1], Lizbeth Blancas-Galicia[1]

ANTECEDENTES: La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es un error innato de la inmunidad causado por variantes patogénicas en genes que codifican componentes de la NADPH oxidasa, lo que disminuye la producción de especies reactivas de oxígeno, altera la fagocitosis y la regulación de la inflamación. Clínicamente, predominan las infecciones pulmonares, de ganglios linfáticos y la inflamación crónica. En el INP, la EGC es una de las inmunodeficiencias más frecuentes y entre las formas autosómicas recesivas, predominan las variantes en NCF2, que codifica *p67^{phox}*.

REPORTE DE CASO: Lactante masculino de 6 meses, hijo de padres consanguíneos y con antecedente de un hermano fallecido por choque séptico. Desde las primeras semanas de vida presentó infecciones graves y recurrentes, abscesos profundos con aislamiento de *Burkholderia cepacia*, neumonía, bacteriemia por *Staphylococcus aureus*, candidiasis invasiva e infección por la vacuna BCG. La TAC mostró compromiso pulmonar con cavitación y se documentaron fungomas esplénicos. Este patrón hizo sospechar EGC. La DHR mostró ausencia del estallido respiratorio y el estudio de subunidades ausencia de *p67^{phox}*, compatible con EGC autosómica recesiva asociada a NCF2.

CONCLUSIONES: La EGC inicia desde los primeros meses de vida y ante la falta de sospecha clínica, algunos pacientes fallecen antes del diagnóstico. Este paciente fue diagnosticado tempranamente a los 5 meses; en la cohorte mexicana del 2020 (1), Las manifestaciones iniciaron a los 3 meses y el diagnóstico ocurrió 14 meses después. La sospecha de EGC en el caso presentado surgió por antecedente familiar de sepsis, abscesos recurrentes, neumonía y complicaciones por BCG. El paciente carece de *p67^{phox}*. En México en un estudio del 2020, la deficiencia de *p67^{phox}* representó 7.5% de los casos (1) y en 2026 el 22% en un estudio de los últimos 5 años siendo la forma autosómica recesiva más frecuente (2). Un diagnóstico temprano puede cambiar el curso de la EGC; permite iniciar tratamiento antes de que aparezcan infecciones graves y daño permanente, impactando en la esperanza de vida del paciente.

PALABRAS CLAVE: Enfermedad granulomatosa crónica; NADPH oxidasa; *p67phox*; NCF2; especies reactivas de oxígeno; errores innatos de la inmunidad.

Agradecimientos: A la Jeffrey Modell Foundation y a la Fundación Mexicana para Niñas y Niños con Inmunodeficiencias Primarias A.C. (FUMENI) por su apoyo al diagnóstico, investigación y atención de pacientes con errores innatos de la inmunidad.

[1] Lab de inmunodeficiencias primarias.
[2] Servicio de Inmunología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Lizbeth Blancas -Galicia
blancas.lizbeth@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S33.

Modificaciones de proteínas y ácidos grasos del calostro asociadas a diabetes gestacional

Luis Figueroa-Fernández[1,7], Francis Lanche-Mendoza[1,7], Ana Díaz-Olivares[1,8], Katia Peralta-García[1,7], Larissa Martínez-Ortega[1,2], Carlos Ibáñez-Chávez[2], Isabel Omaña-Guzmán[1], Consuelo Lomas-Soria [2], José Aguilar-Faisal [3], Omar Granados-Portillo [4], Fausto Coronel-Cruz [5], Elena-Zambrano[2,6], Nayely Garibay-Nieto[1]

ANTECEDENTES: La Diabetes Mellitus Gestacional (DMG) es un trastorno metabólico caracterizado por intolerancia a la glucosa que surge durante el embarazo y puede persistir hasta doce semanas posparto. Se ha asociado con anomalías en la composición de la leche materna, particularmente en proteínas y ácidos grasos esenciales, que son críticos para el desarrollo neurológico y metabólico del lactante.

OBJETIVO: Comparar las concentraciones de proteínas y ácidos grasos poliinsaturados en el calostro de mujeres con DMG y mujeres sin DMG.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio prospectivo, transversal, observacional, analítico y comparativo. Se recolectaron sistemáticamente 51 muestras de calostro (26 de mujeres sin DMG y 25 con DMG). El protocolo fue aprobado por los Comités de Ética e Investigación del Hospital General de México (DI/24/303/05/3). Las concentraciones de proteínas se determinaron mediante el ensayo de Bradford, y los niveles de ácidos grasos poliinsaturados (omega-3 y omega-6) se analizaron utilizando cromatografía de gases. Las comparaciones estadísticas se realizaron con la prueba t de *Student*, considerando significativo un valor de $p<0.05$.

RESULTADOS: El calostro de las mujeres con DMG mostró concentraciones de proteínas significativamente menores en comparación con el de las mujeres sin DMG (3.8 ± 0.4 g/dL frente a 5.2 ± 0.5 g/dL, $p=0.02$). No se observaron diferencias significativas en los perfiles generales de ácidos grasos en esta fase inicial de la lactancia.

CONCLUSIONES: Las mujeres con DMG presentaron una menor concentración de proteínas en el calostro en comparación con aquellas sin DMG, lo que podría comprometer la disponibilidad de factores inmunológicos y tróficos esenciales para la maduración intestinal y la transferencia de inmunidad pasiva en el neonato. A pesar de no observarse diferencias significativas en los ácidos grasos, esta menor concentración proteica en mujeres con DMG resalta la importancia de un monitoreo nutricional adaptado e intervenciones dirigidas durante el embarazo y la lactancia para favorecer la salud materno-infantil y respaldar una adecuada programación metabólica epigenética.

PALABRAS CLAVE: Diabetes Gestacional, Calostro, Proteínas, Ácidos grasos, Programación metabólica.

[1] Unidad de Bienestar Infantil, Departamento de Pediatría, Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga, Ciudad de México, México.
[2] Departamento de Biología de la Reproducción, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición "Salvador Zubirán" (INCMNSZ), Ciudad de México, México.
[3] Laboratorio de Medicina de Conservación, Escuela Superior de Medicina, Instituto Politécnico Nacional.
[4] Departamento de Fisiología de la Nutrición, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición "Salvador Zubirán" (INCMNSZ), Ciudad de México, México.
[5] Departamento de Ginecología y Obstetricia, Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga, Ciudad de México, México.
[6] Departamento de Biología, Facultad de Química, Universidad Nacional Autónoma de México, Ciudad de México, México.
[7] Facultad de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de México, Ciudad de México, México.
[8] Facultad de Medicina, Universidad Autónoma del Estado de Morelos, Morelos, México.

Correspondencia:
Luis Figueroa-Fernández
luisalbertofigueroa011@gmail.com

Financiamiento: SECTEI/149/2023

Análisis genético mediante panel dirigido en niños mexicanos con sospecha clínica de errores innatos de la inmunidad en un centro de tercer nivel, 2019–2025

Abner Bojalil-Cabildo[1], Yoni Lázaro-Gil[2], Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada[2], Selma Scheffler-Mendoza[2], Hiromi Onuma-Zamayoa[2], Melissa Espinosa Navarro[2], Ana Luisa Rodríguez-Lozano[2], Francisco Rivas-Larrauri [2], Juan Carlos Bustamante-Ogando [2]

ANTECEDENTES: Los errores innatos de la inmunidad (EII) comprenden más de 550 trastornos genéticos con manifestaciones heterogéneas que incluyen infecciones recurrentes, autoinmunidad, inflamación y desregulación inmunológica. La variabilidad fenotípica provoca retrasos diagnósticos importantes, especialmente en países con acceso limitado a estudios moleculares. La secuenciación genética de nueva generación ha permitido transformar el abordaje diagnóstico y terapéutico de estos pacientes; sin embargo, en México persisten barreras económicas, tecnológicas y de disponibilidad para su implementación sistemática.

OBJETIVO: Describir el rendimiento diagnóstico y el impacto clínico de la secuenciación genética mediante panel multigénico dirigido en pacientes pediátricos con sospecha clínica de EII.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo realizado entre 2019–2025 en un centro de atención pediátrica terciaria. Se incluyeron pacientes con sospecha clínica de EII sometidos a secuenciación genética mediante panel dirigido (Invitae). Se analizaron variables demográficas, hallazgos moleculares, concordancia clínico-genética, reclasificación diagnóstica e impacto terapéutico posterior al estudio.

RESULTADOS: Se analizaron 59 pacientes, con predominio masculino (54.2%). Se obtuvo confirmación diagnóstica molecular en 36 pacientes (61.0%), identificándose variantes patogénicas en 61.0% y variantes de significado incierto en 28.8%. La secuenciación permitió reclasificación del diagnóstico en 47.5% y modificación del diagnóstico específico en 61.0%. El 62.7% presentó cambios en el manejo clínico posteriores al diagnóstico molecular, incluyendo trasplante de células progenitoras hematopoyéticas, profilaxis antimicrobiana, terapia con inmunoglobulina y uso de G-CSF.

CONCLUSIONES: El diagnóstico molecular no solo permitió identificar alteraciones genéticas, sino transformar la interpretación diagnóstica y el abordaje clínico de pacientes con sospecha de errores innatos de la inmunidad. La incorporación de paneles multigénicos representa una herramienta clave para avanzar hacia una medicina de precisión y reducir el prolongado retraso diagnóstico en México, por lo que su acceso debe considerarse una prioridad para mejorar la atención y los desenlaces de estos pacientes.

PALABRAS CLAVE: Errores innatos de la inmunidad; diagnóstico molecular; secuenciación; panel multigénico; pediatría.

[1] Residente de Pediatría.
[2] Servicio de Inmunología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Abner Bojalil-Cabildo
dr.abnerbojalil@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S35.

Utilidad diagnóstica y pronóstica del "Signo de la media luna de Cortés" como indicador de reducción concéntrica en la displasia del desarrollo de la cadera: reporte preliminar

José Cortés Gómez

INTRODUCCIÓN: La Displasia del Desarrollo de la Cadera (DDC) es una patología ortopédica congénita clave cuyo objetivo terapéutico es lograr una reducción concéntrica estable. El "*Signo de la Media Luna de Cortés*" se define como una imagen radiolúcida parabólica (interfase entre la epífisis femoral y el cótilo) observada óptimamente en la proyección de Lowenstein. Traduce la congruencia articular armónica y sirve como biomarcador morfológico directo de reducción concéntrica en el tamizaje y seguimiento.

OBJETIVO: Identificar y validar la sensibilidad, especificidad y propiedades operativas del Signo de la Medialuna de Cortés como indicador radiológico de reducción concéntrica en DDC.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio transversal, analítico y ambispectivo (2010-2026) en 1,000 niños evaluados en el Instituto Nacional de Pediatría de la Ciudad de México. Se compararon caderas con DDC (tratamiento conservador o quirúrgico) y caderas sanas de control bajo estrictos criterios de inclusión radiológica.

RESULTADOS: El análisis arrojó una Sensibilidad de 0.90 (IC 95%: 0.87-0.92), Especificidad de 0.90 (IC 95%: 0.87-0.92), Valor Predictivo Positivo (VPP) de 0.91 (IC 95%: 0.89-0.92), Valor Predictivo Negativo (VPN) de 0.96 (IC 95%: 0.94-0.98) y un Cociente de Verosimilitud Positivo (LR+) de 9.6 (IC 95%: 7.3-12.4).

CONCLUSIONES: El signo es altamente confiable (~10 veces más probable en caderas con reducción concéntrica) y representa una herramienta clínica valiosa para el tamizaje y control trans/postoperatorio en la proyección de Lowenstein. La ausencia del signo no excluye inestabilidad ni patología articular, debiendo interpretarse en el contexto clínico global.

PALABRAS CLAVE: Displasia del desarrollo de la cadera (DDC), Signo de la media luna de Cortés, Reducción concéntrica, Imagenología pediátrica, Ortopedia infantil, Proyección de Lowenstein.

Médico Adscrito del Departamento de Ortopedia Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
José Cortés Gómez
drjosecortesgomez@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S36.

Asociación entre quemaduras de mano y muñeca e impedimento físico al egreso en pacientes pediátricos: Análisis observacional del Global Burn Registry

Carolina Vanessa Plata Sánchez[1], Benjamín Ricardo González Hernández[2], Natalia Méndez Leal[1], Karla Hernández Valencia[3]

ANTECEDENTES: Las quemaduras en la infancia conllevan un alto riesgo de secuelas permanentes, siendo el Global Burn Registry (GBR) una herramienta clave para caracterizar sus desenlaces funcionales. La literatura en países de ingresos medios y bajos vincula las lesiones de mano con discapacidad al egreso, el papel específico del compromiso conjunto de mano y muñeca permanece poco definido en pacientes pediátricos.

OBJETIVO: Describir las características de los pacientes pediátricos registrados en GBR y evaluar la asociación entre la presencia de quemadura de mano/muñeca y el impedimento físico al egreso.

MATERIAL Y MÉTODOS: De los registros del Global Burn Registry (GBR) de la OMS, se realizó un estudio observacional y transversal en pacientes de 18 años o menos, donde la exposición principal fue la afectación de mano o muñeca clasificada según las regiones anatómicas del registro frente a la ausencia de lesión, sin imputar datos faltantes. El desenlace primario evaluado fue el impedimento físico a la alta domiciliaria en pacientes con estado funcional conocido, calculando frecuencias y estimando la asociación cruda mediante razones de momios (OR) con intervalos de confianza del 95% y la prueba exacta de Fisher.

RESULTADOS: De 4,326 registros, se identificaron 4,323 pacientes. La afectación de mano/muñeca estuvo presente en 1,641 pacientes (38.0%). El desenlace fue evaluable en 3,582 pacientes, de los cuales 296 (8.3%) presentaron impedimento físico al egreso. Entre los pacientes con afectación de mano/muñeca, 130 de 1,253 presentaron impedimento físico, frente a 166 de 2,329 entre aquellos sin afectación de mano/muñeca. En el análisis crudo, la presencia de quemadura de mano/muñeca se asoció con mayores odds de impedimento físico al egreso (OR 1.51; IC95% 1.19-1.92; p<0.001).

CONCLUSIONES: En pacientes pediátricos del GBR, las quemaduras de mano y muñeca se asociaron con mayor probabilidad de impedimento físico al egreso en el análisis crudo. Esto sugiere una vulnerabilidad funcional en dicha región, la presencia de confusores clínicos exige cautela, requiriéndose análisis multivariable y seguimiento continuo para corroborar su impacto independiente.

PALABRAS CLAVE: Quemaduras pediátricas, quemaduras de mano, impedimento físico, impedimento al egreso, Global Burn Registry.

[1]Facultad de Medicina, Universidad Westhill, Ciudad de México, México.
[2]Escuela de Medicina, Universidad del Valle de México, Campus Coyoacán, Ciudad de México, México.
[3]Facultad de Medicina, Universidad Autónoma del Estado de México, Toluca, Estado de México, México.

Correspondencia:
Carolina Vanessa Plata Sánchez
carolinaplataa@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S37.

Y usted, ¿cuántas punciones indica a su paciente en la UCIN?

Alexa Hernández Bustinzar[1], Nadia Lizethe Díaz Morales[1], Carlos López Candiani[1]

ANTECEDENTES: Las punciones dérmicas son procedimientos invasivos frecuentes en neonatos ingresados en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) y representan un estímulo doloroso repetitivo. Durante años se creía que los neonatos no tenían capacidad para sentir dolor. Sin embargo, pueden percibirlo y responder a él, ya que las estructuras anatómicas y los mecanismos neurofisiológicos implicados se desarrollan desde las 20 semanas de gestación. La exposición repetida a procedimientos dolorosos puede tener consecuencias a corto y largo plazo.

OBJETIVO: Cuantificar las punciones dérmicas realizadas a los neonatos durante febrero a septiembre de 2026 en la UCIN del Instituto Nacional de Pediatría (INP) como parte de su diagnóstico, monitoreo y tratamiento.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se incluyeron neonatos ingresados a la UCIN del INP, previa obtención del consentimiento informado. Se registraron diariamente las punciones mediante un formato especial. Al egreso, se realizó el conteo acumulado y se clasificaron según el tipo de procedimiento. Los datos se integraron en Excel para su procesamiento, se expresan en medidas de tendencia central y dispersión de acuerdo a su distribución.

RESULTADOS: Se estudiaron 63 pacientes entre 27 y 41 semanas de gestación con mediana de 37.39; (62%) fueron varones y la edad media de ingreso a la UCIN fue 7.4 días. Se realizaron 5345 punciones en la UCIN en 8 meses, con un promedio de 85 por paciente y una estancia promedio de 19 días, equivalente a 4 punciones diarias por paciente. El paciente con mayor número de punciones recibió 804 durante su estancia, asociado a hipo/hiperglicemias de difícil control. La mediana (valor mínimo-valor máximo) por tipo de punción por paciente fue: gasometría 12 (0-191), glicemia 20 (0-564), estudios de laboratorio 7 (0-68), venoclisis 0 (0-19), colocación PICC 1 (0-10), colocación de CVC 0 (0-8).

CONCLUSIONES: La cuantificación de estos procedimientos permite dimensionar la exposición a estímulos dolorosos y resalta la importancia de implementar estrategias que mejoren la toma de muestras y disminuyan procedimientos innecesarios para reducir la exposición repetida al dolor.

PALABRAS CLAVE: Punciones dérmicas, dolor, Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN), Instituto Nacional de Pediatría.

[1] Servicio de neonatología. Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Alexa Hernández Bustinzar
alexabustinzar@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S38.

Patrones de prescripción de antibióticos en recién nacidos de la unidad de cuidados intensivos neonatales del Instituto Nacional de Pediatría de enero del 2023 a diciembre del 2024

Oriana Karely Feria Pérez[1], Carlos López Candiani[2]

ANTECEDENTES: La resistencia antimicrobiana constituye una de las principales amenazas para la salud pública. En neonatos, el uso empírico de antibióticos en unidades de cuidados intensivos (UCIN) es frecuente ante sospecha de infecciones graves como sepsis. Sin embargo, su uso inadecuado favorece el desarrollo de bacterias multidrogo resistentes (MDR). Este estudio genera información sobre los patrones de prescripción de antibióticos en la UCIN para contribuir a optimizar su uso y prevenir la resistencia antimicrobiana.

OBJETIVOS: Identificar los patrones de prescripción de antibióticos en la UCIN del Instituto Nacional de Pediatría durante 2023-2024; registrar los antibióticos más utilizados y evaluar diferencias en los esquemas terapéuticos según edad gestacional.

MATERIALES Y MÉTODOS: Estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo, basado en la revisión de expedientes clínicos. Se incluyeron recién nacidos hospitalizados en la UCIN que recibieron antibióticos durante el periodo de estudio. Se realizó estadística descriptiva mediante frecuencias, promedios y proporciones, utilizando SPSS.

RESULTADOS: Se analizaron 148 recién nacidos, con predominio femenino (54.1%) y de pacientes prematuros (56.1%). La mediana de estancia hospitalaria fue de 33 días. La media fue de 3 esquemas antibióticos por paciente, con duración promedio de 12 días por esquema; 63.5% requirió 2 o más esquemas. La prescripción fue principalmente empírica (83.8% en el primer esquema), con baja confirmación microbiológica (<20%). La sepsis neonatal, especialmente temprana, fue la principal indicación. El esquema inicial más frecuente fue ampicilina y amikacina; en segundas líneas predominó vancomicina y meropenem.

CONCLUSIÓN: Se evidenció un alto uso de antimicrobianos, con predominio de prescripción empírica y uso frecuente de esquemas de amplio espectro, lo que resalta la necesidad de fortalecer los programas de optimización de antimicrobianos para reducir la resistencia bacteriana.

PALABRAS CLAVE: Antibióticos, UCIN, sepsis, cultivos, manejo empírico.

[1] Residente de tercer año de pediatría.
[2] Médico adscrito del servicio de neonatología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Oriana Karely Feria Pérez
orianakarely1998@hotmail.com

INVESTIGACIÓN COMUNITARIA



INP

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S40.

Análisis y caracterización de la violencia sexual en adolescentes mexicanos: patrones y diferencias de género en un estudio transversal multirregional

Abigail Casas-Muñoz[1], Natalia Hernández-Morfin[2], Miriam Arroyo-Belmonte[1], Aarón Rodríguez-Caballero[1], Arturo Loredo-Abdala[1]

ANTECEDENTES: La violencia sexual infantil (VSI) constituye un grave problema de salud pública y de derechos humanos en México; los datos a gran escala y desagregados por género y región geográfica siguen siendo escasos.

OBJETIVO: Analizar y caracterizar la violencia sexual (vs) reportada por adolescentes mexicanos, mediante las frecuencias por género y distribución geográfica, los tipos de VS, temporalidad, cronicidad, perpetradores y lugar de ocurrencia.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio transversal mediante encuesta en línea. Previo consentimiento y asentimiento informados, participaron 6,689 estudiantes de nivel medio superior (58.0% mujeres, 38.4% hombres y 3.6% con identidades de género diverso) procedentes de 20 estados de las ocho regiones geográficas de México (2021). La VS se operacionalizó en siete categorías que abarcaban formas sin contacto, con contacto y de explotación. Se calcularon las frecuencias y se emplearon pruebas de chi-cuadrado para evaluar las diferencias entre géneros y regiones.

RESULTADOS: La frecuencia global de VS fue de 24.9% (n = 1,663). Las mujeres reportaron más (29.6%) que los hombres (15.9%; razón M/H = 1.86), mientras que los jóvenes con identidades de género diverso fueron los más afectados (44.6%). La VS sin contacto fue la más frecuente (21.2%), seguida de la VS con contacto (12.9%) y la explotación (2.6%). La experiencia más común fue el acoso verbal/visual (18.1%). Los perpetradores fueron predominantemente personas desconocidas en el caso de las mujeres (52.7%) y pares en el caso de los hombres (69.9%). La variación geográfica fue significativa (p = 0.009), con la región Sureste mostrando la prevalencia más alta (31.2%) y la Noreste la más baja (20.7%).

CONCLUSIONES: La VS fue frecuente y mostró diferencias según el género, el tipo de violencia sexual, la edad de inicio, la cronicidad y la relación con el perpetrador. Una proporción importante ocurrió sin contacto físico y comenzó antes de la adolescencia media, con mayor frecuencia e inicio más temprano entre adolescentes con identidades de género diversas. Estos hallazgos respaldan intervenciones preventivas tempranas y mecanismos confidenciales, accesibles e inclusivos para su detección y atención.

PALABRAS CLAVE: Abuso Sexual Infantil, Adolescente, características.

[1] Centro de Estudios Avanzados sobre Violencia-Prevención, Subdirección de Investigación Médica, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.
[2] Department of Pediatrics, Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, MD, USA.

Correspondencia:
Abigail Casas-Muñoz
abycas.md@gmail.com

CASOS CLÍNICOS



INP

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S42.

Uso de sustituto óseo sintético inyectable en el tratamiento quirúrgico de tumores óseos benignos y lesiones *tumorlike* en pediatría. Reporte Preliminar

José Cortés Gómez

INTRODUCCIÓN: El manejo quirúrgico de los tumores óseos benignos y lesiones tumorlike en la infancia requiere precisión para prevenir fracturas en terreno patológico y secuelas en el crecimiento. El uso de sustitutos sintéticos como el fosfato beta-tricálcico combinado con sulfato de calcio (Genex) busca optimizar la regeneración ósea.

OBJETIVO: Evaluar la eficacia y seguridad del fosfato beta-tricálcico/sulfato de calcio sintético inyectable (Genex) en el tratamiento quirúrgico de lesiones óseas benignas en niños.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio prospectivo de 115 niños (mediana de seguimiento de 7 años 6 meses) temporalidad de enero 2014 a agosto 2026 con quistes óseos y lesiones seudo-tumorales en huesos largos. Se aplicó legrado, fresado de alta velocidad, crioterapia y relleno con el sustituto sintético. La cicatrización se evaluó mediante la clasificación de Capanna y la función con la escala de Merle d'Aubigné y Postel.

RESULTADOS: Se analizaron 115 casos (66.9% varones; edad media 10.4 años) ubicados en húmero (46.9%), fémur (28.6%), tibia (20.8%) y calcáneo (3.4%). Las patologías incluyeron quistes óseos simples (59.1%), quistes óseos aneurismáticos (31.3%) y displasia fibrosa (9.5%). Se registraron 4 recurrencias en quistes óseos aneurismáticos que requirieron reintervención. No se reportaron complicaciones locales ni sistémicas derivadas del biomaterial.

CONCLUSIONES: El fosfato beta-tricálcico y sulfato de calcio inyectable es un sustituto óseo seguro y eficaz en la población infantil cuando se integra en un protocolo quirúrgico riguroso.

PALABRAS CLAVE: Tumores óseos pediátricos, quiste óseo simple, sustituto óseo sintético, fosfato beta-tricálcico, Genex.

Médico Adscrito del Departamento de Ortopedia Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
José Cortés Gómez
drjosecortesgomez@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S43.

Neumonía complicada y sepsis: De lo esencial a lo inusual del neumococo

Mario Ángel Castillo Ramírez[1], Valeria Coronado Garza[2]

INTRODUCCIÓN: *Streptococcus pneumoniae* es el principal agente bacteriano de la neumonía adquirida en la comunidad. La neumonía complicada incluye derrame paraneumónico, empiema o neumonía necrótica. En niños mayores a tres meses se indica el drenaje pleural con sonda en situaciones como derrames grandes, purulentos, loculados o aquellos con inestabilidad hemodinámica. La sepsis es una complicación seria la cual representa una incidencia hospitalaria de 1.3% y una mortalidad de 10.1%.

REPORTE DE CASO: paciente femenina de 12 meses de edad previamente sana que acudió con un cuadro de IVRS de 3 días de evolución que evolucionó progresivamente a dificultad respiratoria. Al examen físico se encontró hipoventilación y matidez de hemitórax derecho, así como crepitantes difusos bilaterales. La radiografía mostró un derrame pleural derecho, el ultrasonido pulmonar evidenció un derrame loculado, multiseptado sugestivo a empiema. Se registró una Proteína C Reactiva de 31 mg/L al ingreso. El panel viral por PCR en secreción bronquial fue positivo para *Streptococcus, Pneumoniae, Rhinovirus y Enterovirus*. Se inició manejo con ventilación mecánica invasiva y la colocación de sello pleural, así como de ceftriaxona y vancomicina. Después de semanas internada, la paciente mejoró y fue egresada.

CONCLUSIÓN: La neumonía complicada requiere diagnóstico y tratamiento oportunos con un abordaje multidisciplinario por parte de Infectología, cirugía de tórax, neumología y medicina crítica. La identificación temprana de las complicaciones permite establecer intervenciones como el drenaje pleural, siendo en casos seleccionados necesaria la decorticación pulmonar.

PALABRAS CAVE: Neumococo, empiema, derrame pleural, sepsis, neumonía.

[1] Médico pediatra.
[2] Médico interno pregrado.
Centro Médico Hospitaria, Monterrey, Nuevo León.

Correspondencia:
Mario Ángel Castillo Ramírez
drmariocastillormz@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S44.

Histoplasmosis sistémica en un paciente pediátrico con compresión medular: reporte de caso

Claudia Alejandra Armejo Armenta[1], Rogel Cuevas Josué[2]

ANTECEDENTES: La histoplasmosis es una infección fúngica sistémica causada por *Histoplasma capsulatum*, hongo adquirido por inhalación de microconidias presentes en suelos contaminados por heces de aves o murciélagos. La afección de sistema nervioso es poco frecuente, generalmente manifestándose con meningitis crónica, lesiones focales o granulomas, que pueden causar síndromes compresivos medulares.

REPORTE DE CASO: Paciente de 12 años de edad, con cuadro clínico inicial de parestesias y debilidad en miembros inferiores, manejado con corticoides intramuscular fuera de la institución, con remisión parcial. Al continuar con sintomatología acuden a valoración. A la exploración física presentó fuerza disminuida en miembros pélvicos de predominio distal 4/5 en escala de Daniels, realizando marcha con dificultad para realizar variantes, con alteración de la sensibilidad profunda (vibración, propiocepción y grafoestesia) desde nivel L4 a L5, con datos de hiperreflexia. Se realizó resonancia magnética en donde se observa neoplasia extradural, intrarraquídea T6-T11 en T1 isointensa en relación a médula, siendo candidato a descompresión quirúrgica, iniciando manejo con dexametasona. Se realizó laminectomía T7 con extensión a T6 y T8 más resección de la lesión, que se reportó vascularizada, de apariencia violácea y consistencia fibrosa, con reporte histopatológico de microorganismos intracitoplasmáticos esféricos de aspecto capsulados, debido a esto y antecedente de contacto con murciélagos, se sospechó de histoplasmosis diseminada, por lo que se inició manejo con anfotericina B liposomal 3 mgkgdía durante 2 semanas, continuando actualmente manejo con itraconazol. Actualmente con buena evolución clínica, se mantiene asintomático.

CONCLUSIONES: Se presenta el caso de un paciente pediátrico con un síndrome de compresión medular secundario a una lesión intrarraquídea, que inicialmente fue sugestiva en los estudios de imagen de un proceso neoplásico, sin embargo, fue el histopatológico el que permitió identificar etiología infecciosa. Por lo que es importante considerar esta etiología, principalmente en pacientes con antecedente epidemiológico de contacto con murciélago.

PALABRAS CLAVE: Histoplasmosis diseminada, compresión medular, Histoplasma capsulatum.

[1] Residente de segundo año en Neurología Pediátrica.
[2] Médico adscrito al Servicio de neurología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Claudia Alejandra Armejo Armenta
ale_armejo@hotmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S45.

Acidemia metilmalónica con homocistinuria por deficiencia de cobalamina tipo C (cblC) con presentación tipo esquizofrenia: reporte de caso

Claudia Alejandra Armejo Armenta1, Patricia Herrera Mora2, Josué Rogel Cuevas[2]

ANTECEDENTES: La acidemia metilmalónica con homocistinuria por deficiencia de cobalamina tipo C (cblC) es el error congénito del metabolismo de cobalamina más frecuente. Causado por mutaciones en el gen *MMACHC*, ocasiona defecto en la síntesis intracelular de metilcobalamina y adenosilcobalamina, con acumulación de ácido metilmalónico y homocisteína y disminución de metionina. Se manifiesta de inicio temprano (infantil) en primeros años de vida y tardío en adolescencia. Las manifestaciones neurológicas incluyen hipotonía, retraso del neurodesarrollo, crisis epilépticas, psicosis, microcefalia y encefalopatía.

REPORTE DEL CASO: Paciente de 14 años, padres no consanguíneos ni endogamia. Antecedente de problemas en aprendizaje y mal desempeño académico. Ingresó por presentar alucinaciones visuales, auditivas, anorexia y bradipsiquia. Se sospechó de esquizofrenia paranoide y se inició tratamiento con olanzapina con mejoría por 3 meses y posterior recaída de las manifestaciones psiquiátricas. Durante su evolución se agregó fallas en memoria, torpeza en coordinación motora, crisis epilépticas focales y pérdida de la marcha. 18 meses después ingresó por neumonía, insuficiencia respiratoria y falleció. RM cerebral: leucopatía periventricular, atrofia cortico-subcortical, atrofia cerebelosa. Panel genético NGS: dos variantes patogénicas, c.482G>A (p.Arg161Gln) y c.547_548del (p.Val183Thrfs*5), en el gen MMACHC (gen asociado a acidemia metilmalónica y homocistinuria tipo C). Cuantificación de aminoácidos y acilcarnitinas en sangre: metionina 6 µM (8-361 µM), propionilcarnitina 7.3 µM (0.5-4.2 µM), C3/C2 1.2 µM (0.3 µM), C3/C19 11.3 µM (4.1 U µM). Biometría hemática: Hemoglobina 15.4 g/dl, hematocrito 43.4%, plaquetas 247 10/uL, volumen corpuscular medio 94.6 fL, concentración media de hemoglobina corpuscular 33.7 g/dl. Niveles de amonio, glucosa y gasometrías normales.

CONCLUSIONES: Se presenta caso con diagnóstico de acidemia metilmalónica con homocistinuria por deficiencia de cobalamina tipo C de inicio tardío, que debuta con un cuadro de psicosis, coincidente con lo que se reporta la literatura. El reconocimiento es importante, debido a que la suplementación con hidroxicobalamina y betaína puede detener el deterioro neurológico y mejorar pronóstico.

PALABRAS CLAVE: acidemia metilmalónica, homocistinuria, deficiencia de cobalamina tipo C, esquizofrenia paranoide.

[1] Residente de segundo año en Neurología Pediátrica.
[2] Médico adscrito al Servicio de neurología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Claudia Alejandra Armejo Armenta
ale_armejo@hotmail.com

Resumen
Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S46.

Correlación clínico-genética de pacientes con enfermedad de Huntington juvenil. Serie de casos pediátricos

Miriam Palma-Barona, Leticia Munive-Báez, Carlos Alberto Acosta-Monroy

ANTECEDENTES: La Enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo autosómico dominante secundario a la expansión de repeticiones CAG en el gen *HTT*, caracterizada por deterioro cognitivo y corea principalmente en el adulto, con mayor expresividad de las manifestaciones rígido-acinéticas, conductuales y epilepsia en la edad pediátrica.

METODOLOGÍA: Se describen las manifestaciones clínicas y de neuroimagen en siete pacientes con Enfermedad de Huntington Juvenil (EHJ), con confirmación genética, evaluando el perfil clínico en relación al número de repetidos CAG. Serie de casos observacional, retrospectiva, transversal y descriptiva.

RESULTADOS: En esta serie predominó la presentación en mujeres (5/7), el inicio de manifestaciones se observó entre 6-11.8 años, el fenotipo rígido-acinético fue el más frecuente (6/7). El intervalo entre los primeros síntomas y el diagnóstico fue de 1.2-6.9 años, con expresión de repetidos CAG entre 49 y >105, con expansión intergeneracional en varios casos; no se observó un predominio de género en el progenitor afectado pero la expansión de tripletas fue mayor en los hijos con herencia paterna.

El inicio clínico se caracterizó por dificultades de aprendizaje y síntomas psiquiátricos previos al compromiso motor. En la Escala Unificada de Valoración de la Enfermedad de Huntington-Puntuación Motora Total (UHDRS–TMS) predominó rigidez y bradicinesia, un paciente desarrolló corea; dos pacientes presentaron epilepsia, uno farmacorresistente; en los pacientes con mayor número de repeticiones CAG se observó atrofia cortico-subcortical severa y mayores índices CC/IT (distancia intercaudado/distancia entre tablas internas del cráneo). Todos mantuvieron tratamiento sintomático, interdisciplinario, cuatro requirieron gastrostomía, dos fallecieron durante la evolución.

CONCLUSIÓN: La EHJ en edad pediátrica tiene un perfil clínico diferente al del adulto, las manifestaciones cognitivas-conductuales anteceden a las motoras, provocando incremento en la latencia diagnóstica; predomina fenotipo rígido-acinético en comparación al fenotipo coreico del adulto, con evolución más severa y deterioro más acelerado.

PALABRAS CLAVE: Huntington, juvenil, pediatría.

Médico adscrito al Servicio de neurología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Miriam Palma-Barona
miri.palba39@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S47.

Retraso diagnóstico y características clínico-radiológicas en pacientes pediátricos con Leucodistrofia metacromática: Serie de 8 casos

Nadia Jacqueline Valdez López[1], Gloria Hernández Antúnez[2]

ANTECEDENTES: La leucodistrofia metacromática (LM) es una enfermedad neurodegenerativa causada por deficiencia de arilsulfatasa A, codificada por el gen ARSA. Esta alteración provoca acumulación de sulfátidos y desmielinización progresiva del SNC y SNP. Clínicamente se caracteriza por deterioro neurológico progresivo con alteraciones motoras, regresión del desarrollo, deterioro cognitivo y neuropatía periférica.

DESCRIPCIÓN DE LA SERIE DE CASOS: Se realizó una revisión de los últimos 13 años, identificando 8 pacientes con diagnóstico de LM. De los cuales el 75% fueron hombres (n=6). La mediana de edad de inicio de los síntomas fue de 2 años (rango 1–8), con un intervalo de 36 meses (rango 4–96) entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico confirmatorio. La manifestación inicial más frecuente fue la alteración progresiva de la marcha en 87.5% (7/8), principalmente como caídas recurrentes; un paciente presentó marcha atáxica correspondiente a LM juvenil temprana. Solo un paciente cursó con forma juvenil tardía, cuyo síntoma inicial fue alteración conductual.

Los estudios de neurofisiología solo estuvieron disponibles en 5 pacientes en quienes se evidencio neuropatía periférica sensitivo-motora desmielinizante. En la resonancia magnética cerebral, el patrón de afección de la sustancia blanca más frecuente fue periventricular, seguido de compromiso subcortical. El diagnóstico se realizó mediante estudio genético en el 50% de los pacientes (n=4) y el resto mediante actividad enzimática disminuida. Todos los pacientes presentaron deterioro motor y del lenguaje, con disfunción bulbar. La pérdida de la deambulación ocurrió en todos, con mediana de 18 meses (rango 1–36). De los 8 pacientes, 3 fallecieron, 4 perdieron seguimiento y 1 continúa en control.

CONCLUSIONES: El retraso diagnóstico (mediana de 36 meses) se relacionó principalmente por la referencia inicial a especialidades no neurológicas ante síntomas motores tempranos, así como por la baja sospecha de la LM en primeros niveles de atención. Estos hallazgos resaltan la importancia de considerarla dentro del diagnóstico diferencial de regresión neurológica infantil, especialmente ante alteración de la marcha de inicio insidioso.

PALABRAS CLAVE: Leucodistrofia metacromática, ARSA, Leucodistrofias pediátricas, Neuroimagen, Retraso diagnóstico, Neuropatía periférica.

[1] Residente de 5° año de Neurología Pediátrica.
[2] Médico adscrito de Neurología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Nadia Jacqueline Valdez López
Jackie.valz@gmail.com

Resumen
Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S48.

No todas las polineuropatías axonales en pediatría corresponden a Síndrome de Guillain-Barré: serie de casos

Miriam Palma-Barona, Leticia Munive-Báez

ANTECEDENTES: Las polineuropatías representan un reto diagnóstico. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es la causa más frecuente de polineuropatía aguda, clasificada en AMSAN, AIDP y AMAN según características neurofisiológicas, las cuales no son patognomónicas de esta enfermedad, debiendo considerar otras etiologías. Se incluyeron pacientes con diagnóstico inicial erróneo de SGB.

DESCRIPCIÓN DE LA SERIE DE CASOS: **Caso 1:** Femenino 13a, debilidad progresiva de cuatro semanas, fuerza 1/5 proximal y distal, arreflexia generalizada, requirió ventilación mecánica, compromiso sistémico, LCR microproteínas 735mg/dL, sin células. Estudios de Conducción Nerviosa (ECN) con neuropatía axonal motora y sensitiva, diagnóstico SGB, sin respuesta a inmunoglobulina IV (IgIV). Estudios complementarios ANA(+), anti-Ro(+). Diagnóstico polineuropatía sensitivo-motora secundaria a Lupus Eritematoso Sistémico (LES), inició inmunosupresores, actualmente deambula con apoyo.

Caso 2: Femenino 16a, un mes de evolución con dolor abdominal, hiponatremia, crisis epilépticas, debilidad progresiva no ascendente. Tetraplejia flácida, arreflexia generalizada, requirió ventilación mecánica. ECN neuropatía axonal motora y sensitiva. Diagnóstico SGB. Elevación de porfobilinógeno y ácido delta-aminolevulínico confirmó polineuropatía secundaria a porfiria. Recibió hemina, givosirán. Actualmente fuerza 2/5, arreflexia generalizada.

Caso 3: Femenino 10a, con debilidad progresiva de doce días en miembros pélvicos. Fuerza proximal 4/5, distal 3/5, hiporreflexia. ECN neuropatía axonal motora, diagnóstico SGB, tratamiento IgIV. LCR: microproteínas 60mg/dL, células 26, virus Herpes 7 (HHV-7)(+), diagnóstico polineuropatía axonal motora por HHV-7, recibió ganciclovir, con recuperación completa.

Caso 4: Masculino 17a, inició con parestesias, 72 horas después debilidad progresiva y disfagia, fuerza: 0/5 proximal, 1/5 distal. Hiperreflexia generalizada. Requirió ventilación mecánica, hipertensión arterial, LCR: microproteínas 53.6mg/dL, células 5, proteinuria, ECN neuropatía axonal motora y sensitiva. Diagnóstico SGB faringocervical. Sin respuesta a tratamiento. Estudios complementarios ANA(+), anticoagulante lúpico(+), diagnóstico polineuropatía axonal motora y sensitiva secundaria a LES, recibió inmunosupresor. Actualmente fuerza muscular 4/5.

CONCLUSIONES: Los hallazgos electrofisiológicos no son patognomónicos de una etiología específica, es importante considerar el tiempo de evolución y las manifestaciones clínicas para el diagnóstico y tratamiento correctos, así como diagnósticos diferenciales antes que presentaciones atípicas.

PALABRAS CLAVE: Polineuropatía axonal, pediatría, diagnóstico diferencial, Síndrome de Guillain Barré.

Servicio de neurología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Miriam Palma-Barona
miri.palba39@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S49.

Enfermedad de Huntington juvenil con debut con estado epiléptico: Reporte de caso

Denisse Velazco García[1], Claudia Alejandra Armejo Armenta[1], Josué Rogel Cuevas[1]

ANTECEDENTES: La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo hereditario, transmisión autosómica dominante, causado por expansión de repeticiones CAG en el gen *HTT*, que codifica la proteína huntingtina, con degeneración progresiva en núcleos de la base, con disfunción de circuitos motores, cognitivos y conductuales. Frecuentemente en adultos mientras que la forma juvenil representa 5-10% de los casos en donde se asocia epilepsia.

REPORTE DEL CASO: Paciente que Inició a los 6 años de edad con estado epiléptico generalizado tónico-clónico, en dos ocasiones, se inició manejo con valproato de magnesio y fue enviado al Instituto Nacional de Pediatría. Inicialmente se presentaron datos de lesión piramidal, cambios en el comportamiento y continúa con crisis epilépticas. Posteriormente presentó deterioro cognitivo y de habilidades motoras, con pérdida de la bipedestación, lenguaje e interacción con el medio, epilepsia farmacorresistente con múltiples estados epilépticos (manejo con lacosamida, levetiracetam, valproato de magnesio, vigabatrina, clobazam, primidona), espasticidad con estados distónicos y corea. Resonancia magnética cerebral con atrofia cerebral de predominio subcortical y atrofia de núcleos caudados, y electroencefalograma con abundante actividad epileptiforme generalizada continua por la presencia de puntas, complejos atípicos punto-onda lenta y onda aguda onda lenta de alto voltaje, actividad de base lenta desorganizada para la edad. En su última hospitalización ingresó por estado distónico, se realizó toma de panel genético al sospechar de enfermedad de Huntington, se analiza la región de repeticiones CAG en el gen HTT (Huntingtina) identificándose la presencia de >105 repeticiones en el alelo mutado, confirmando el diagnóstico. Posteriormente presenta estados epilépticos de repetición, infección asociada a catéter, choque séptico y fallece.

CONCLUSIONES: Se presenta el caso de un paciente con Enfermedad de Huntington juvenil, de inicio en los primeros años de vida debutando con estado epiléptico. Es importante considerar esta patología e iniciar abordaje en pacientes con epilepsia farmacorresistente asociada a síndrome neurodegenerativo.

PALABRAS CLAVE: enfermedad de Huntington, estado epiléptico, huntingtina, corea, expansión de tripletes.

Servicio de neurología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Denisse Velazco García
denisse_vg25@hotmail.com

Resumen
Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S50.

Epilepsia asociada a variante en TBC1D24: de mioclonías epilépticas a un fenotipo neurológico complejo con farmacorresistencia y trastorno del espectro autista

Nadia Jacqueline Valdez López[1], Josué Rogel Cuevas[2]

ANTECEDENTES: El gen *TBC1D24* (16p13.3) codifica una proteína clave en el tráfico vesicular y la liberación sináptica. Sus variantes patogénicas se asocian a un espectro clínico amplio, desde hipoacusia aislada hasta encefalopatías epilépticas graves.

REPORTE DE CASO: Paciente con diagnóstico de epilepsia mioclónica a los 5 meses, que ameritó múltiples ajustes terapéuticos por control epiléptico subóptimo. A la exploración física destaca indiferencia al medio, guturizaciones, con tono aumentado en extremidad superior izquierdo, resto de extremidades hipotónicas, hiperreflexia, paciente en silla de ruedas, ya que no logra deambulación. Debido a cursar con alteraciones en la comunicación, interacción social, conductas estereotipadas y dificultades adaptativas, se estableció diagnóstico de trastorno del espectro autista y discapacidad intelectual severa desde los 4 años de edad. Los electroencefalogramas iniciales mostraron lentificación difusa, presentando posteriormente actividad epileptiforme interictal bilateral independiente. La resonancia magnética cerebral evidenció atrofia cerebelosa e hiperintensidad a nivel de caudados. El exoma identificó una variante patogénica homocigota tipo missense en el gen *TBC1D24*. Durante la evolución presentó diferentes tipos de crisis, configurando para epilepsia mixta, con múltiples descompensaciones con estados epilépticos, así como fenómenos distónicos y discinéticos intermitentes. Actualmente cursa con epilepsia farmacorresistente en manejo con politerapia a base de levetiracetam, vigabatrina, clobazam y topiramato. Tras su último egreso hospitalario se mantiene en seguimiento con adecuada evolución inicial y sin recurrencia reciente de crisis. El pronóstico es desfavorable, con alto riesgo de descontrol de crisis, estados epilépticos recurrentes y mayor probabilidad de mortalidad temprana o muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP).

CONCLUSIONES: Este caso resalta la importancia de reconocer fenotipos complejos y realizar un abordaje diagnóstico oportuno. En epilepsias de inicio temprano, deben considerarse diagnósticos diferenciales como variantes en *STXBP1, SCN1A y KCNQ2*, así como epilepsias mioclónicas progresivas (lipofuscinosis neuronal ceroidea, Enfermedad de Unverricht-Lundborg y Enfermedad de Lafora) y otras encefalopatías epilépticas del desarrollo, debido a su presentación con crisis tempranas, mioclonías y evolución a farmacorresistencia.

PALABRAS CLAVE: Epilepsia, farmacorresistente, genética, TBC1D24, Trastorno de espectro autista, Discapacidad intelectual

[1] Residente de 5to año de Neurología Pediátrica.
[2] Médico adscrito de Neurología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Nadia Jacqueline Valdez López
Jackie.valz@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S51.

Miastenia Gravis Juvenil: un reto diagnóstico

Alejandro Ortiz Calvillo[1], Nadia Jacqueline Valdez López[2], Elda Alaniz Bayod[3]

ANTECEDENTES: La miastenia gravis juvenil (MGJ) es una enfermedad autoinmune que afecta la unión neuromuscular, caracterizada por debilidad muscular fluctuante y fatigabilidad, con inicio antes de los 18 años. Se estima una prevalencia de 150 –200 casos por millón de habitantes.

REPORTE DE CASO: Masculino de 11 años, quien presenta desde hace 18 meses cuadro de debilidad muscular progresiva de predominio proximal, fatigabilidad y mialgias. Durante su curso clínico presentó exacerbación asociada con dificultad respiratoria y evento paroxístico con pérdida del estado de alerta. Requirió manejo con ventilación mecánica invasiva y se inició manejo con fármaco anticrisis. A su alta fue referido al INP para continuar abordaje.

En la valoración inicial, considerando los antecedentes, se sospechó un síndrome miopático de etiología metabólica o genética. El exoma identificó dos variantes de significado incierto en el gen *TTN*, relacionadas con diferentes fenotipos neuromusculares. Durante el seguimiento se agregó ptosis palpebral fluctuante y pruebas clínicas de fatigabilidad positivas, sospechándose un síndrome miasténico y solicitándose anticuerpos contra el receptor de acetilcolina (anti-AChR).

Cuatro meses después presentó disnea a pequeños esfuerzos y habla entrecortada, requiriendo valoración en Urgencias. Se documentaron anti-AChR >80 mmol/L y se complementó el estudio con estimulación nerviosa repetitiva, que mostró decremento significativo del potencial de acción muscular compuesto, compatible con alteración postsináptica de la transmisión neuromuscular. La semiología, aunada a las pruebas serológicas y neurofisiológicas, permitió establecer el diagnóstico de miastenia gravis juvenil e iniciar tratamiento dirigido. Se inició manejo con piridostigmina e inmunoglobulina intravenosa como terapia puente, seguida de la introducción progresiva de glucocorticoide sistémico. Presentó evolución favorable, con mejoría clínica, permitiendo su egreso y seguimiento ambulatorio.

CONCLUSIONES: La MGJ puede presentar manifestaciones iniciales inespecíficas y simular otras patologías neuromusculares, dificultando su reconocimiento temprano. La integración de la evolución clínica, la exploración dirigida, la serología y los estudios neurofisiológicos permitió establecer el diagnóstico y orientar un tratamiento oportuno.

PALABRAS CLAVE: Ptosis fluctuante, fatigabilidad, debilidad, síndrome miasténico, anticuerpos contra el receptor de acetilcolina.

[1] Residente de 4to año de Neurología Pediátrica.
[2] Residente de 5to año de Neurología Pediátrica.
[3] Médico adscrito de Neurología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Alejandro Ortiz Calvillo
drortizcalvillo@gmail.com

Resumen
Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S52.

Síndrome de microdeleción *Xp21* en lactante con Fenotipo Mulitsistémico: Retraso del neurodesarrollo con HiperCKemia, Insuficiencia suprarrenal primaria, y Pseudo-hipertrigliceridemia

Alina Monserrath Martins García[1], Joue Rogel Cuevas[2]

ANTECEDENTES: El síndrome de microdeleción *Xp21* es un trastorno genético raro, hay aproximadamente 100 casos reportados, causado por deleciones contiguas en el brazo corto del cromosoma X, puede involucrar múltiples genes, entre ellos *DMD, NR0B1, GK e IL1RAPL1*, condicionando un fenotipo multisistémico: distrofia muscular, insuficiencia suprarrenal primaria, alteraciones metabólicas y neurológicas. El diagnóstico suele establecerse en infancia temprana, presentando en lactantes manifestaciones que parecieran no relacionadas entre sí.

REPORTE DE CASO: Lactante masculino, primer embarazo, restricción del crecimiento intrauterino, nacido por cesárea a las 38 semanas (peso 2510 g). Ingresó a UCIN por dificultad respiratoria. A los 6 días se sospechó de hiperplasia suprarrenal congénita por crisis adrenal, manejo con glucocorticoides. Desarrolló hipertrigliceridemia severa e hipertransaminasemia. Con antecedente de crisis epilépticas neonatales y hemorragia de matriz germinal. Evolucionó con hiperCKemia, pseudohipertrigliceridemia por acumulación de glicerol; la asociación con insuficiencia suprarrenal primaria y RGND orientó el diagnóstico. Sospecha inicial de hiperplasia suprarrenal congénita, hipertrigliceridemia (1529–2768) e hipertransaminasemia. Evolucionó con hipotonía central, RGND, hiperCKemia (711), pseudohipertrigliceridemia por acumulación de glicerol e insuficiencia suprarrenal primaria. La búsqueda en OMIM orientó la sospecha de síndrome de deleción Xp21, confirmado por estudio molecular, con deleción en Xp21.3–Xp21.2 de aproximadamente 3.5 Mb que involucra 17 genes (incluyendo DMD, GK, NR0B1 e IL1RAPL1).

CONCLUSIONES: El síndrome de microdeleción Xp21 es una entidad rara 1/1,000,000 causada por deleciones contiguas con fenotipo multisistémico. Su diagnóstico suele establecerse en la infancia temprana, entre los 3 y 5 años, con manifestaciones musculares o endocrinas evidentes. En este caso, al integrar las manifestaciones neurológicas, endocrinas y metabólicas se sospechó el diagnóstico en etapa de lactante (4–5 meses). El reconocimiento temprano permite iniciar vigilancia neuromuscular, cardiológica, endocrina y metabólica, prevenir complicaciones y ofrecer asesoramiento genético familiar.

PALABRAS CLAVE: Síndrome microdeleción *Xp21*, síndrome genes contiguos, retraso del neurodesarrollo, hiperCKemia, pseudohipertrigliccéridemia, insuficiencia suprarrenal primaria.

[1] Residente de segundo año de Neurología Pediátrica.
[2] Médico Adscirto de Neurología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Alina Monserrath Martins García
alinamartinsg@hotmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S53.

Neurolupus y encefalitis autoinmunne anti NMDAR: semejante blanco molecular, distinta fisiopatología

Betsy Bonilla Melgar[1], Alina Monserrath Martins García[2], Josue Rogel Cuevas[3]

ANTECEDENTES: Los receptores N-metil-D-aspartato (NMDAR) son canales ionotrópicos de glutamato distribuidos en el sistema nervioso central, conformados por complejos heterotetraméricos compuestos por dos subunidades GluN1 y dos subunidades GluN2, la disfunción de éstos se asocia con múltiples trastornos neuropsiquiátricos. La encefalitis anti NMDAR es mediada por anticuerpos dirigidos contra la subunidad N1, que inducen internalización del receptor y generan hipofunción sináptica. Se manifiesta clínicamente con alteraciones psiquiátricas, crisis epilépticas, movimientos anormales y disautonomía. En el lupus eritematoso sistémico (LES) se ha descrito reactividad inmunológica contra la subunidad NR2, con manifestaciones neuropsiquiátricas: deterioro cognitivo, alteraciones conductuales y crisis epilépticas.

REPORTE DE CASO: Paciente femenina de 8 años, previamente sana, antecedente familiar de lupus eritematoso sistémico. Inició una semana previa: cefalea intensa, monoparesia torácica y mutismo; posteriormente desorientación, agresividad y alteración conductual, debilidad en extremidad pélvica con caídas, disminución del estado de alerta, irritabilidad, conductas de autoagresión y alteración de deglución. A la exploración: confusa, lenguaje anartrico, hiperreflexia generalizada, clonus agotable y Babinski bilateral. Electroencefalograma: lentificación difusa, actividad epileptiforme focal. TC de cráneo: edema cerebral difuso; líquido cefalorraquídeo (LCR): pleocitosis linfocitaria, proteínas y glucosa normales. Abordaje inmunológico: ANA: patrón granular fino, anti-Sm, anti-RNP y anti-Ro positivos, hipocomplementemia (C4), anticardiolipina: positiva: cumpliendo criterios ACR/EULAR 2019 para LES con manifestaciones neuropsiquiátricas. Anticuerpos NMDAR en LCR: positivo (cualitativo). El contexto inmunológico sistémico, sin discinesias y disautonomía, orientó hacia neurolupus. Con pulsos de metilprednisolona e inmunomodulación tuvo mejoría clínica significativa.

CONCLUSIONES: El neurolupus puede confundirse con encefalitis anti-NMDAR, pueden presentar manifestaciones neuropsiquiátricas, crisis epilépticas, alteración del estado de alerta e involucran anticuerpos contra el receptor NMDA, con diferencia en la subunidad blanco. Las pruebas cualitativas de detección de anticuerpos NMDAR no discriminan la subunidad específica, pueden generar resultados inespecíficos y favorecer la superposición clínica y la confusión diagnóstica. El contexto sistémico, la presentación y evolución, integran el diagnostico con implicaciones terapéuticas y pronósticas.

PALABRAS CLAVE: Encefalitis anti-NMDAR, encefalitis autoinmunne pediátrica, neurolupus, glutamato, GluN1, GluN2.

[1] Residente de 4to año de Neurología Pediátrica.
[2] Residente de 5to año de Neurología Pediátrica.
[3] Médico adscrito de Neurología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Betsy Bonilla Melgar
bonillabetsy22@gmail.com

Resumen
Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S54.

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano con espasmos y estado epilépticos refractario, asociada a variante homocigota en PNPO: Reporte de caso

Fernanda Rabadán-Granados, Miriam Palma-Barona, Josué Rogel-Cuevas

ANTECEDENTES: La deficiencia de piridoxamina 5'-fosfato oxidasa (PNPO) es un error innato del metabolismo, autosómico recesivo. La falta de piridoxal-5'-fosfato (PLP) altera la síntesis de GABA y de neurotransmisores monoaminérgicos, causando epilepsia de inicio neonatal.

REPORTE DE CASO: Lactante masculino, nacido por cesárea electiva a las 37.4 SDG (2 600 g, Apgar 9/9), con taquipnea transitoria del recién nacido. A las 24 horas inició crisis focal con supraversión de la mirada, automatismos orales (chupeteo) y aumento de tono de las cuatro extremidades, sin tratamiento. A los 15 días presentó estado epiléptico focal de 2 horas, con la misma semiología, que requirió intubación, midazolam y propofol; tras extubarse, presentó otro evento de 40 minutos, por lo que se inició tratamiento anticrisis. A los 52 días ingresó con espasmos epilépticos: contracciones súbitas, breves y sincrónicas, de predominio axial y proximal, con flexión de cuello, tronco y extremidades. Evolucionó a estado epiléptico refractario que requirió midazolam, fenitoína, ventilación mecánica y norepinefrina. El lactato inicial fue de 9.3 mmol/L con acidosis (pH 7.21), normalizados después. El EEG mostró brote-supresión; la RM, ventriculomegalia, disminución del volumen cerebral y probable retraso de la mielinización. Ante la sospecha de epilepsia dependiente de vitamina B6, se inició piridoxina. El exoma identificó la variante homocigota PNPO c.782C>T (p.Pro261Leu), de significado incierto (ACMG), por lo que se cambió a PLP (50 mg/kg/día). Se suspendieron fenitoína y valproato, manteniendo levetiracetam y vigabatrina. Sin recurrencia de crisis, egresó con succión directa al seno materno y seguimiento multidisciplinario.

CONCLUSIONES: Ante epilepsia neonatal refractaria con brote-supresión o espasmos, debe descartarse pronto una causa metabólica tratable. La prueba terapéutica con piridoxina no debe esperar el resultado genético. Tras iniciar PLP, hubo mejoría clínica, aunque el pronóstico del neurodesarrollo es incierto. El cuadro clínico es compatible con deficiencia de PNPO.

PALABRAS CLAVE: Encefalopatía epiléptica, espasmos infantiles, estado epiléptico, deficiencia de PNPO, piridoxal 5'-fosfato, epilepsia dependiente de vitamina B6.

[1] Servicio de neurología.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Fernanda Rabadán-Granados
fernanda.rabadang@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S55.

Diagnóstico molecular de epilepsia asociada a TBC1D24 en un escolar con estado epiléptico febril: Reporte de caso

Omar Andrés Bravo Gutiérrez[1], María Luisa Díaz García[2], Mireya Cleotilde Muñoz Ramírez [1], Sandra Luz Lizárraga López[1]

ANTECEDENTES: Las variantes bialélicas en TBC1D24 causan un espectro autosómico recesivo, desde epilepsia mioclónica infantil familiar hasta encefalopatía epiléptica grave, con crisis farmacorresistentes y estados epilépticos febriles.

REPORTE DE CASO: Paciente masculino de 8 años con epilepsia focal farmacorresistente desde los 5 meses, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista; resonancia magnética con atrofia cerebelosa y esclerosis mesial temporal bilateral. El exoma se había solicitado antes de la hospitalización. Tras fiebre y exantema presentó crisis tónico-clónicas generalizadas que requirieron intubación e infusión de midazolam. Dieciocho días después de la remisión, con fiebre, presentó estado epiléptico mioclónico confirmado por electroencefalograma y requirió midazolam en dosis altas en terapia intensiva pese a tres fármacos anticrisis. Líquido cefalorraquídeo sin pleocitosis, panel meníngeo y anticuerpos anti-NMDAR fueron negativos; por sospecha de encefalitis autoinmune recibió inmunoglobulina intravenosa. Al completarla, el exoma reportó una variante homocigota de cambio de sentido en TBC1D24, clasificada como patogénica. Se extubó sin evidencia electrográfica de estado epiléptico y se suspendió lacosamida por posible agravamiento de las mioclonías. Genética indicó asesoramiento familiar y referencia a cuidados paliativos. Requirió gastrostomía por disfagia y presentó dos nuevos estados epilépticos asociados a infecciones.

CONCLUSIONES: TBC1D24 debe considerarse ante epilepsia de inicio en el lactante con farmacorresistencia y estados epilépticos febriles. El diagnóstico molecular contribuyó a precisar el pronóstico y orientó el asesoramiento genético y la referencia a cuidados paliativos; el manejo agudo se guio por la respuesta clínica.

PALABRAS CLAVE: Estado epiléptico; Epilepsia refractaria; Secuenciación del exoma; Mioclonía; Unidades de cuidado intensivo pediátrico.

[1] Terapia intensiva pediátrica.
[2] Metodología de la Investigación.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Omar Andrés Bravo Gutiérrez
a.bravo.gtz@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S56.

Ataxia de Friedreich: Una enfermedad rara, reporte de caso

Dania Karen Paredes Bianchi[1], Nadia Jacqueline Valdez López [2], Patricia Herrera Mora[3]

ANTECEDENTES: La ataxia de Friedreich (AF) es la ataxia hereditaria autosómica recesiva más frecuente (1:20,000–1:50,000). En la mayoría de los casos se debe a una expansión bialélica del trinucleótido GAA (9q21.11), con déficit de frataxina, proteína mitocondrial del metabolismo del hierro. Cursa con ataxia progresiva, arreflexia, Babinski, pérdida propioceptiva, escoliosis, pie cavo, miocardiopatía hipertrófica y diabetes. En Latinoamérica se han reportado 1,481 casos confirmados, de los cuales solo 52 son de México.

REPORTE DE CASO: Paciente femenino de 9 años, sin consanguinidad ni antecedentes familiares de ataxia. A los 7 años, una semana después de una infección respiratoria, presentó debilidad de miembros inferiores, caídas y aumento de la base de sustentación. A la exploración tenía fuerza distal 4/5, arreflexia en miembros inferiores, dismetría y disdiadococinesia. LCR: proteínas 48.5 mg/dL, 3 células. Se diagnosticó SGB y recibió inmunoglobulina 2 g/kg. Durante la hospitalización se documentó respuesta plantar extensora bilateral. La neuro-conducción mostró polineuropatía axonal sensitiva de cuatro extremidades. Egresó con mejoría motora, pero persistieron las caídas y la inestabilidad, y se perdió el seguimiento. A los 9 años 9 meses consultó por exacerbación de seis semanas: nistagmo horizontal, hipotonía, hiporreflexia generalizada, Babinski bilateral, alteración propioceptiva y vibratoria, síndrome pancerebeloso, Romberg positivo, escoliosis, escápulas aladas y pie cavo. LCR y CK normales. TP-PCR de FXN: >66 repetidos GAA en ambos alelos. Se otorgó asesoramiento genético y manejo multidisciplinario. Es candidata a omaveloxolona, no autorizada en México en menores de 16 años.

CONCLUSIONES: La AF debe sospecharse ante ataxia con arreflexia y Babinski. Un curso no monofásico, la recuperación incompleta, la neuropatía axonal sensitiva y la coexistencia de signos de neurona motora superior con arreflexia obligan a replantear un SGB. El diagnóstico oportuno permite la vigilancia cardiometabólica, el asesoramiento familiar y el acceso a terapias modificadoras.

PALABRAS CLAVE: Ataxia, frataxina, expansión GAA, dismetría, disdiadococinesia, ataxia crónica, Friedreich.

[1] Residente de 4to año de Neurología Pediátrica.
[2] Residente de 5to año de Neurología Pediátrica.
[3] Médico adscrito de Neurología Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Dania Karen Paredes Bianchi
dkpb68@hotmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S57.

Insuficiencia suprarrenal primaria en la adolescencia: A propósito de un caso clínico

Daniela Núñez Velázquez, Viridiana Medina Rosales, José Luis Vázquez Izeta, Zeltzin Rivera Herrera

ANTECEDENTES: La Enfermedad de Addison (EA), o Insuficiencia Suprarrenal Primaria(ISP) de etiología autoinmune, es una causa poco frecuente de Insuficiencia Suprarrenal (IS) en la población pediátrica. En niños y adolescetes , la forma más común de la ISP es la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC). La incidencia de la ISP es de 10 /100 000 niños, siendo la EA el 29% del total siendo frecuente en la adolescencia. La mayoría de los casos se presenta en la adultez, salvo en contexto de síndromes poliglandulares autoinmunes.

REPORTE DE CASO: Masculino de 17 años , sin antecedentes de importancia. Padecimiento actual: de 6 meses de evolución con: Hiperpigmentación, astenia, adinamia, mareo, nauseas. Exploración física : Peso: 50.6 kg (p3, z -1.96), Talla: 168 cm (p14, z -1.10), IMC 17.9 kg/m2 (p4, z -1.75). Hiperpigmentación de pliegues y zonas de fricción, nudillos, codos, rodillas, labios, encías, genitales, tiroides palpable con adecuado volumen y consistencia, Tanner púbico IV / genital IV.

Laboratorios: Glucosa 70.7 mg/dL, Na 134.9 mEq/L, K 3.58 mEq/L, Cl 98.35 mEq/L, Cortisol 0.7 µg/dL, Testosterona 5.67 ng/mL, Testosterona libre 13.5 pg/mL, DHEA 1.37 ng/mL y ACTH 116 pg/mL. Se inició tratamiento Prednisona 5 mg cada 12 horas (13.07 mg/m2/día) + Fludrocortisona 0.1 mg cada 24 horas.

CONCLUSIONES: Presentamos el caso de un adolescente con EA causa infrecuente de ISP en la infancia y adolescencia (~29% de los casos pediátricos) donde predomina la HSC. Ante un paciente con hiperpigmentación mucocutánea y síntomas constitucionales, el abordaje oportuno del eje corticotropo permite un diagnóstico preciso y un tratamiento de reemplazo esteroideo eficaz.

PALABRAS CLAVE: Insuficiencia suprarrenal, adolescencia, hiperplasia suprarrenal congénita.

Sistema Estatal DIF Puebla, Puebla, México.

Correspondencia:
Daniela Núñez Velázquez
danvela11@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S58.

Malformación anorrectal con fistula vaginal en h: un hallazgo intraoperatorio inusual. Reporte de caso

Ignacio Chavarría-Delgado[1], Arturo Hernández-Estrada[2], Patricia M. Palacios Rodríguez[2]

ANTECEDENTES: Las malformaciones anorrectales (MAR) comprenden un espectro amplio y heterogéneo de alteraciones congénitas que requieren abordajes individualizados. La fístula recto-vaginal tipo H es una presentación extremadamente infrecuente, especialmente cuando coexiste con una fístula perineal aparente.

REPORTE DE CASO: Paciente femenino de 2 años de edad, originaria de la Ciudad de México. Referida por el servicio de Urología para valoración por estreñimiento persistente y sospecha de malformación anorrectal. Como antecedentes relevantes riñón izquierdo multiquístico displásico con exclusión funcional (enfermedad renal crónica estadio I) y escoliosis congénita con vértebra en mariposa a nivel de T9. Durante la exploración bajo anestesia, se confirmó que el ano se encontraba fuera del complejo muscular, con presencia de tejido fibroso al tacto. En el protocolo de estudio para pacientes con sospecha de asociación VACTERL se documentaron alteraciones vertebrales, malformación anorrectal y agenesia renal unilateral. El estudio contrastado evidenció una fístula a nivel perineal. Índice sacro 0.55 y dilatación del recto con índice rectopélvico 0.63. Dado el contexto clínico y urológico, se decidió realizar en un solo tiempo quirúrgico: anorrectoplastía sagital posterior más colostomía con fístula mucosa. Durante la disección del recto en el abordaje sagital posterior, se encontró un plano de difícil identificación entre el recto y la vagina. Al introducir un estilete por el lumen rectal se constató su salida a nivel vaginal, confirmando una fístula recto-vaginal tipo H, no diagnosticada previamente por imagen. La fístula fue disecada, seccionada y cerrada transversalmente con puntos simples de PDS. Posteriormente, se completó la anoplastía y la colostomía.

CONCLUSIONES: Las malformaciones anorrectales deben ser abordadas de manera individualizada, considerando la posibilidad de variantes anatómicas que no siempre se identifican en los estudios preoperatorios. El diagnóstico intraoperatorio de fístulas tipo H representa un reto quirúrgico que requiere habilidad técnica para su correcta identificación y manejo. Aunque la imagenología avanzada constituye una herramienta valiosa en la planificación preoperatoria, no garantiza la detección completa de todas las anomalías anatómicas; sin embargo, permite anticipar escenarios quirúrgicos complejos. En este contexto, el abordaje multidisciplinario y la capacidad de adaptación intraoperatoria son elementos fundamentales para alcanzar un resultado quirúrgico exitoso.

PALABRAS CLAVE: Malformación anorrectal, malformación anorrectal con fístula, fístula en H, cirugía pediátrica.

[1] Médico Adscrito al Servicio colon y recto.
[2] Médico Residente de Cirugía Pediátrica.
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Ignacio Chavarría-Delgado
adolf8908@gmail.com

Acta Pediatr Mex 2026; 47 (Supl 2): S59.

55 Variantes patogénicas en el gen *FLG* asociadas a dermatitis atópica en pacientes pediátricos mexicanos: Hallazgos preliminares

Luis Eduardo Romero García de Acevedo[1], Miguel Ángel Alcántara Ortigoza [2], Bernardette Estandia Ortega[2], María del Mar Sáez de Ocariz[3], Elena Jazmín Alanís Hernández[3], Luisa Díaz García[4], Ariadna González del Ángel[2]

ANTECEDENTES: La dermatitis atópica (DA) es la dermatosis inflamatoria más frecuente en la infancia (20%), que altera la calidad de vida de los pacientes. Se clasifica en extrínseca (IgE elevada) o intrínseca (IgE normal) y según con el índice SCORAD en leve, moderada o grave. Se le considera un trastorno multifactorial en el cual se han identificado variantes de susceptibilidad en el gen de la filagrina (FLG, 1q21.3, OMIM*135940), dentro de las que destacan la NM_002016.2:c.1501C>T [p.(Arg501*)] [rs61816761] y la NM_002016.2:c.2282_2285del [p.(Ser761Cysfs*36)] [rs558269137], las cuales además se asocian con otros rasgos atópicos. En México se desconoce el espectro genotípico de FLG asociado a DA.

OBJETIVO: Determinar la presencia de las variantes c.1501C>T y c.2282_2285del de FLG en pacientes pediátricos mexicanos con DA y su posible asociación con nivel de IgE y gravedad. Investigación clínica, transversal, observacional, comparativa y prolectiva.

MATERIAL Y METODOLOGÍA: Se incluyeron pacientes del Servicio de Dermatología, clasificados según niveles de IgE y gravedad por índice SCORAD. A partir de mucosa oral por precipitación salina, se obtuvo DNA genómico para realizar PCR y secuenciación Sanger de las posiciones c.1355-c.1615 y c.1660-c.2419 de FLG.

RESULTADOS: Se incluyeron 53 casos, 26 masculinos y 27 femeninos, 34 con DA extrínseca (64%) y 19 intrínseca (36%), de los cuales 41 leves (77%) y 12 moderados (23%). Dos varones con DA extrínseca leve presentaron la variante c.1501C>T en estado heterocigoto (frecuencia alélica de 1.88%), ambos con alergia alimentaria y conjuntivitis, sólo uno presentó asma. No se identificó la variante c.2282_2285del.

CONCLUSIONES: Se reporta por primera vez en México los hallazgos genotípicos preliminares de FLG en DA. La frecuencia alélica de c.1501C>T es inferior a otras poblaciones caucásicas con DA (1.88% vs 5.2 a 25.8%) pero superior a población latinoamericana control (0.5% en gnomADv4.1.1). Se requiere aumentar el número de pacientes y extender el estudio molecular a la región codificante completa de FLG para poder definir su papel en DA y otras atopias.

PALABRAS CLAVE: Filagrina, dermatitis atópica, secuenciación de ácidos nucleicos, población mexicana.

[1] Médico Pasante de Servicio Social, Facultad Mexicana de Medicina, ULSA.
[2] Laboratorio de Biología Molecular, Instituto Nacional de Pediatría.
[3] Servicio de Dermatología, Instituto Nacional de Pediatría.
[4] Departamento de Metodología de la Investigación, Instituto Nacional de Pediatría.

Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Luis Eduardo Romero García de Acevedo
luis_romero_garciadea@hotmail.com

Protocolo: 2024/061

Instituto Nacional de Pediatría
Acta Pediátrica de México

Normas para autores

Acta Pediátrica de México es el órgano oficial del Instituto Nacional de Pediatría, una publicación bimestral que tiene como propósito fundamental la divulgación de evidencia científica y de información generada como producto de investigación original básica, clínica, epidemiológica y social en el campo de la pediatría, que permita generar y mejorar los modelos de atención a la salud durante la infancia y la adolescencia.

Los tipos de artículos que se publican son: **Artículos originales, Casos clínicos y revisión de la literatura, Artículos de Revisión, Criterios pediátricos, Editoriales.**

ESPECIFICACIONES GENERALES DE SECCIÓN:

Artículo original: En esta sección se publican resultados de proyectos de investigación básica, clínica, epidemiológica en el campo de la pediatría, cuyo contenido no haya sido publicado en otros medios (impresos o electrónicos). La extensión de los artículos no deberá exceder de las **4,000 palabras** y contar con **máximo 5 ilustraciones, cuadros o gráficos**. Especificaciones particulares

Casos clínicos y revisión de la literatura: En esta sección se publican aquellos casos que por su actualidad, tema, diagnóstico, tratamiento y resolución, presenten una línea relevante, poco explorada u original en el ámbito de la pediatría y además aporten una revisión de la literatura médica actual. **El número de palabras no deberá exceder de 2,000** ni contar con más **5 ilustraciones, cuadros o gráficos**. Especificaciones particulares

Artículo de revisión: Se evaluará cualquier artículo de este tipo que sea sometido al comité, pero sólo se publicarán aquellos que por su calidad editorial, actualidad e importancia en el campo de la pediatría se consideren de valor excepcional. **El número de palabras no deberá exceder de 6,000** ni contar con más **3 ilustraciones, cuadros o gráficos**. Especificaciones particulares

Criterios pediátricos: En esta sección se publicarán artículos breves (**1500 palabras máximas**) cuya finalidad sea otorgar al pediatra de primer contacto (medicina aplicada en el consultorio) los conocimientos y habilidades indispensables para el reconocimiento, abordaje diagnóstico inicial, diferenciales, tratamiento y motivos de referencia de las patologías que más frecuentemente afectan a la niñez mexicana. Así como recomendaciones de atención y de infraestructura relacionados con el quehacer profesional del pediatra. Especificaciones particulares

Editorial: Los textos publicados serán por invitación expresa del Comité Editorial de *Acta Pediátrica de México* y se deberá procurar no exceder de **1,000 palabras**. Se recibirán artículos editoriales que se sometan en forma espontánea; sin embargo, la aceptación de estos se hará a criterio del Editor en Jefe de la revista.

REGISTRO DE ARTÍCULO

Para someter un manuscrito a revisión por pares, el autor deberá registrarse en la plataforma OJS de APM:

https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/user/register

Una vez que tenga su nombre de usuario y contraseña deberá de seguir los pasos que se señalan en la plataforma. Es importante mencionar que con el fin de generar mayor impacto de sus artículos, *Acta Pediatria de México* les pide a sus autores que envíen su **texto en español e inglés**; de no contar con la versión en este último idioma, el artículo será sometido de igual forma.

LINEAMIENTOS GENERALES DE TEXTOS

Manuscrito: archivo en formato .doc o .txt

Letra: Arial 12 puntos

Interlineado: 1.5 espacio

Márgenes: superior e inferior 2 cm, derecho e izquierdo 3 cm.

A. **Título**. Descripción sintetizada (no mayor a 85 caracteres) del artículo que permita que la consulta electrónica del artículo sea sensible y específica.

Título en inglés: traducción fiel al inglés del título en español.

Título corto (no mayor de 40 caracteres).

B. **Información sobre el autor o autores**. Debe escribirse el nombre y apellidos completos de cada autor iniciando por el nombre. Con número (en supraíndice) a lado del último apellido, se debe de indicar su adscripción, especificando claramente el nombre del (los) departamento(s) o servicio(s) e institución(es) donde el artículo fue desarrollado. Se deberá incluir la información completa de contacto del autor de correspondencia.

C. **Exención(es) de responsabilidad**. Texto en el que el autor informa claramente que los hallazgos, opiniones o puntos de vista contenidos en el artículo son particulares al autor(es), y no como resultado de una posición oficial de la Institución donde labora o de la institución que financió la investigación.

D. **Financiamiento**. Esto incluye becas, equipo, fármacos y cualquier otro apoyo que se haya recibido para realizar el trabajo descrito en el artículo o para la redacción del mismo.

E. **Número de palabras**. Debe informarse el número de palabras que conforman el artículo sin incluir el resumen, agradecimientos, leyendas de tablas y figuras ni referencias.

F. **Número de figuras y cuadros**. Deberá informarse el número y título(s) de las figuras y cuadros que serán incluidas en el texto independientemente que se manden en archivo adjunto.

G. **Declaración de conflictos de interés**. Informar si el autor(es) forma(n) parte de un comité asesor de una compañía farmacéutica, o recibe(n) o ha(n) recibido, algún apoyo económico de una fuente comercial para realizar el artículo que está siendo sometido para evaluación.

H. **Resumen:** En los artículos originales, casos clínicos y artículos de revisión el resumen **no deberá de ser mayor a 250 palabras** y deberán estar estructurados según sea el caso:

Artículos original: Introducción/ Objetivo/ Materiales y métodos/ Resultados/ Conclusiones.

Casos clínicos y revisión de la literatura: Introducción/ Presentación de caso / Conclusiones

Artículos de revisión: Introducción/ objetivo / relevancia

EL resumen en todos los casos **no deberá exceder las 250 palabras**, contener referencias y si utilizan abreviaturas deberán ser apropiadamente presentadas en el texto previo a su uso. Los criterios pediátricos y editoriales no llevan resumen.

I. **Palabras clave:** se recomiendan 3 a 6 palabras que describan los aspectos principales de la investigación. Se sugiere a los autores buscar los términos en la base de datos de Descriptores Clínicos en Salud, así como términos en inglés presentes en el diccionario de la Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos, conocidos como *Medical Subject Headings* (MeSH).

J. **Título en inglés:** deberá ser traducción fiel del título en español. **Abstract:** deberá ser traducción fiel del resumen en español.**Key Words:** deberán ser traducciones fieles de las palabras en español.

K. **Cuerpo de texto:** Un manuscrito con faltas de ortografía, referencias mal citadas, ideas sin conexión, entre otros errores comunes, reflejan el poco cuidado que se tuvo al escribirlo y puede considerarse representativo de la investigación realizada, por lo que pedimos revisar su manuscrito antes de enviarlo.

L. **Referencias**: Las referencias deben ser **numeradas consecutivamente** conforme aparecen en el texto y deben identificarse con números arábigos en supraíndice. Las referencias que son citadas solamente en tablas o figuras deberán ser numeradas de acuerdo con la secuencia establecida de aparición en el artículo.

Se debe ocupar el **sistema de La Biblioteca Nacional de Medicina de Estados** Unidos, disponibles en: http://www.ncbi.nlm.

nih.gov/books/NBK7256/ y los títulos de las revistas deben ser abreviados con el estilo utilizado por Medline (www.ncbi.nlm.nih.gov/nlmcatalog/journals). En caso de artículos con más de 6 autores, se deberán citar sólo los primeros 6 autores como se indica en el siguiente ejemplo:

> Hallal AH, Amortegui JD, Jeroukhimov IM, Casillas J, Schulman CI, Manning RJ, *et al*. Magnetic resonance cholangiopancreatography accurately detects common bile duct stones in resolving gallstone pancreatitis. J Am Coll Surg. 2005;200(6):869-75.

M. **Figuras y/o cuadros**: mencionar consecutivamente con número arábigo en el texto (i.e. figura 1), como figuras o cuadros. Insertarlas al final del texto y después de las referencias bibliográficas. En el caso de las figuras se deben anexar en una carpeta electrónica en formato .jpg o .tiff, con resolución mínima de 72 dpi. Los cuadros deben estar en formato editable (Excel y/o Word).

PROCESO EDITORIAL

Los manuscritos aceptados para revisión son sometidos a una primera revisión técnica, en la cual se examina la estructura general del artículo; posteriormente es revisado por el editor en jefe, así como los editores asociados y de sección, los cuales evalúan el contenido y relevancia del artículo. En este filtro se hacen algunas observaciones al autor y una vez aprobado el contenido del artículo se envía a revisión por pares, los cuales son expertos en la especialidad del artículo y evalúan el artículo; éstos sugieren cambios al autor y una vez realizados el artículo se aprueba para publicación y asignación de número en el que aparecerá. El tiempo estimado de publicación es de 4 meses.

Recepción del manuscrito →	**Revisión técnica** (5 días hábiles) →	**Revisión editorial** (10 días hábiles) →
Correcciones por parte del autor (10 días hábiles) →	**Revisión por pares** (15 días hábiles) →	**Correcciones por parte del autor** (10 días hábiles) →
Re revisión por pares (10 días hábiles) →	**Aprobación editorial** (10 días hábiles)	**Programación de edición.**

Nota: En todos los casos, los tiempos señalados son aproximados. Aquellos autores que dejen de enviar sus revisiones por **más de 15 días hábiles (3 semanas)** tendrán que someter su manuscrito de nueva cuenta.

ASPECTOS LEGALES Y DERECHOS DE AUTOR

Todos los trabajos sometidos para ser publicados en *Acta Pediátrica de México* deben ser inéditos y originales y no estar participando para su publicación en otra revista, mientras se encuentran bajo evaluación del Comité Editorial de *Acta Pediátrica de México*. Todos los trabajos serán publicados con pleno conocimiento de los autores.

Al someter un artículo para publicación, el (los) autores ceden a *Acta Pediátrica de México*, todos los derechos patrimoniales sobre el artículo en cuestión, a fin de que ésta lo edite, publique, reproduzca, difunda, comercialice, traduzca o autorice su traducción a cualquier idioma. Los derechos transferidos incluyen la publicación del artículo por cualquier medio, sea éste impreso, magnético o electrónico, o por cualquier otro soporte o medio de difusión que exista o pueda crearse en el futuro, así como la realización de publicaciones mediante la concesión de licencias totales o parciales a terceros.

Acta Pediátrica de México se reserva todos los derechos patrimoniales de los artículos aceptados para su publicación. No está permitida la reproducción total o parcial del material publicado en la revista, sin contar con la autorización expresa, por escrito del Editor en Jefe de la revista.

Cualquier punto no especificado en el presente documento, por favor comunicarse vía correo electrónico a: editor@actapediatrica.org.mx

Especificaciones Particulares de sección:

ARTÍCULOS ORIGINALES

A continuación, se enlistan los diferentes tipos de estudios que pueden ser motivo de un manuscrito para publicación en *Acta Pediátrica de México* como *Artículo Original*. Junto al tipo de estudio y entre paréntesis se sugiere una guía para el apropiado reporte de dichas investigaciones. Estas guías son declaraciones desarrolladas por expertos en metodología y en un esfuerzo de mejorar la calidad de los reportes de dichas investigaciones, muchas de ellas han sido apropiadamente validadas, y son respaldadas por la mayoría de revistas de alto impacto, así como colaboraciones de reconocimiento internacional.

Meta-análisis

- De ensayos clínicos (**PRISMA**)
- De pruebas diagnósticas (**PRISMA**)
- De estudios observacionales (**MOOSE**)
- De investigación cualitativa (meta-agregación) (**QARI**)

Revisión sistemática

- De ensayos clínicos (**PRISMA**)
- De estudios observacionales (**MOOSE**)
- De investigación cualitativa (**QARI – EPPI**)

Estudios experimentales

- Ensayo clínico doble ciego placebo controlado [ECA-DCPC (DBPC-CT)] (**CONSORT**)
- Cuasi-experimental (**TREND**)
- Antes y después (**TREND**)
- Ensayo clínico abierto (**TREND**)

Estudios observacionales

- Casos y controles (**STROBE**)
- Cohortes (**STROBE**)
- Descriptivos (series de casos) (**CARE**)

Además de cumplir con las Guías de Estilo de *Acta Pediátrica de México*, se solicita a los autores cumplir con los puntos listados en la guía correspondiente, se sugiere al autor familiarizarse con la red "equator" (Enhancing the Quality an Transparency Of Health Research), http://www.espanol.equator-network.org/, en donde se encuentran las principales guías para reportar/publicar investigaciones apropiadamente.

CASOS CLINICOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

En esta sección se publican aquellos casos que por su actualidad, tema, diagnóstico, tratamiento y resolución, presenten una línea relevante, poco explorada u original en el ámbito de la pediatría. Se solicita a los autores que además de cumplir con las Guías de Estilo de *Acta Pediátrica de México*, los autores revisen las Guías "CARE" disponibles en www.CARE-statement.org

ARTÍCULOS DE REVISIÓN

Se evaluará cualquier artículo de este tipo que sea sometido al comité, pero sólo se publicarán aquellos que por su calidad editorial e importancia en el campo de la pediatría se consideren de valor excepcional. Se solicita a los autores que además de cumplir con las Guías de Estilo de *Acta Pediátrica de México* revise la estructura sugerida:

Introducción: establecer con claridad el tema en revisión (concepto, importancia, frecuencia) y la forma en la que se va a discutir en el artículo.

Objetivo: proporcionar al pediatra lector un artículo referente con respecto a los conocimientos científicos y clínicos con respecto a ***tema de revisión***. Desde un punto de vista crítico, actual y completo. Se sugiere a los autores incluir un cuadro con breves mensajes/puntos importantes que la audiencia deberá consolidar al finalizar la lectura del artículo.

Cuerpo del artículo:

Estructura lógica, coherente y clara para la audiencia.

Asegurarse de que el lector tenga un panorama de la estructura del artículo desde el principio.

Tres propuestas sugeridas:

Organización cronológica – desarrolla la discusión de los artículos considerados por el autor en orden cronológico. Permitiendo conocer y discutir el proceso de la generación del conocimiento desde sus bases, hasta las interrogantes en investigación actual.

Organización por áreas de estudio (temática o por tópicos) – desarrolla la discusión por segmentos o categorías, mencionando los artículos más relevantes y actuales del tema en revisión, permitiendo realizar contrastes, comparaciones, áreas de investigación actual, interrogantes, etc…

Organización en "pirámide invertida" – se inicia una discusión general del tema con una perspectiva amplia, y el autor se introduce poco a poco a temas más específicos y que se enfocan cada vez las principales preguntas que el autor quiere discutir.

Es importante que los artículos que se citen en la revisión se vinculen entre ellos y que den sentido a la revisión. Resumiendo en medida de lo posible, el estado actual del conocimiento del tema en revisión. Es importante hacer notar las fortalezas, debilidades y omisiones de la literatura. También es importante que el o los autor(es) den su punto de vista crítico y si es pertinente la experiencia que han tenido en su vida profesional.

Conclusiones: el o los autores deberán de ser capaces de sintetizar los puntos más importantes de la revisión. Los conceptos más sólidos, y las directrices de los aspectos discutidos en el cuerpo del manuscrito.

Futuras investigaciones: el o los autores deberán ser capaces de dar a conocer los huecos del conocimiento que actualmente están siendo investigados y futuras preguntas de investigación. Dar un panorama de lo que se aproxima con respecto al tópico en revisión.

CRITERIOS PEDIÁTRICOS

En esta sección sólo se publicarán aquellos manuscritos que sean solicitados por el Comité Editorial de *Acta Pediátrica de México*, de acuerdo a una planeación anual que será a dada a conocer en el primer número de cada año.

Objetivo – otorgar al pediatra de primer contacto (medicina aplicada en el consultorio) los conocimientos y habilidades indispensables para el reconocimiento, abordaje diagnóstico inicial, diferenciales, tratamiento y motivos de referencia de las patologías que más frecuentemente afectan a la niñez mexicana. Así como recomendaciones de atención y de infraestructura relacionados con el quehacer profesional del pediatra. En un máximo de 1000 palabras.

Criterios pediátricos de Enfermedad:

Nombre y concepto de la enfermedad: incluir sinonimia, nombres inapropiados comúnmente usados y el nombre aceptado.

Aspecto epidemiológico:

- **Frecuencia / prevalencia / incidencia**: datos internacionales y de haber disponibles en México.
- **Edad de presentación**: cuales son los picos de presentación y/o diagnóstico (en caso de ser congénita).
- **Sexo más afectado**.

Comorbilidades asociadas y qué hay que buscar: frecuentemente la presencia de una enfermedad se asocia con otra, o con la existencia de complicaciones existentes al momento del diagnóstico.

Presentación clínica: cuáles son las formas de presentación más comunes, y si es pertinente dividir por edades los cuadros clínicos. Si existen triadas, pentadas etc… características…

Abordaje diagnóstico sugerido: cuál es el algoritmo diagnóstico recomendado (en ocasiones se presta para un diagrama de flujo, en otras a una lista de procesos).

Diagnóstico diferencial (3 patologías más importantes): mencionar los principales diferenciales, así como aquellos puntos clave que permiten realizar el diferencial.

Tratamiento: generalidades del tratamiento (grupos de intervención, grupos de medicamentos).

Cuando referir y a quién referir: que especialista debe valorar al paciente, ¿en qué momento?

Seguimiento: qué estudios y valoraciones y con qué frecuencia hay que solicitar.

Criterios pediátricos de estándares de atención e infraestructura:

Escenario de la atención: ubicar los sitios más frecuentes donde se presta el servicio/atención. (Consultorio / hospitalización / urgencias / terapia intensiva / comunidad / quirófano).

Generalidades: dar un panorama de las necesidades de atención/infraestructura.

¿Qué tan frecuente se requiere esta atención / infraestructura?

Principios básicos de la atención / infraestructura.

Propuesta de atención/infraestructura:

¿Cuál es el flujo de evaluación/proceso ideal para llevar a cabo la atención / infraestructura?, ¿qué modalidades existen?, ¿qué ventajas / desventajas – fortalezas / debilidades tiene la atención / infraestructura?, ¿quién y en qué momento debe estar involucrado en la atención / infraestructura? Puntos clave a recordar.

Dificultades:

¿Cuáles suelen ser las causas que dificultan el lograr una correcta atención / infraestructura?, ¿qué complicaciones o problemáticas pueden derivarse de la atención / infraestructura?

Puntos a explorar:

¿Qué hace falta para mejorar la atención / infraestructura lograble al día de hoy?

Criterios pediátricos de interpretación de estudios:

Marco teórico del estudio: concepto de la prueba, generalidades de la técnica y requisitos de las muestras a obtener.

Indicaciones clínicas: cuando está indicado dicho estudio.

Valores de referencia por edad: preferentemente un cuadro informativo con los valores (siempre acotar la referencia pertinente).

Factores que alteran el resultado: aquellos medicamentos, o factores externos al paciente, que pueden alterar los resultados de la prueba.

Interpretaciones en patologías más frecuentes: cuáles suelen ser las anormalidades más frecuentemente encontradas, y que orientan a patologías o estados específicos.

Modificaciones de las pruebas en base a tiempo, tratamiento: ¿son pertinentes para seguimiento?, ¿son susceptibles de sufrir modificaciones en base al tiempo en el que son tomadas?

Criterios pediátricos de habilidades clínicas:

Sistema a explorar: respiratorio, gastrointestinal, neurológico, etc…

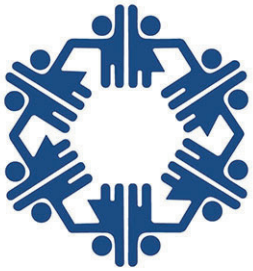
Instrumentos necesarios para la exploración: en caso de ser una exploración armada (generalidades del instrumento a utilizar).

Técnicas: esquemas e instrucciones precisas concisas y claras.

Valores o puntos de referencia: preferentemente en cuadros.

Esquemas ilustrativos de puntos clave: figuras representativas de aspectos técnicos.

Interpretación de anormalidad: orientación clínica con respecto a resultados anormales, puntos de inicio de abordaje diagnóstico, referencia, hospitalización, conductas clínicas específicas al identificar anormalidades, estudios a solicitar en base a la sospecha clínica derivada de la exploración.



AMINP

ASOCIACIÓN MÉDICA DEL
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA