

Afecciones que dejan mal al pediatra

DR. FERNANDO MAÑÉ GARZÓN

I

Existen afecciones y también anomalías congénitas, cuando no genéticamente determinadas, que son diagnosticadas por el médico de adultos.

La perspicacia hará posible en el futuro que ellas sean cada vez menos y se establezca un diagnóstico temprano, el que sin duda siempre es beneficioso, y aunque no sean susceptibles hoy de un tratamiento eficaz siempre es mejor saber antes que saber después.

II

Entre las anomalías o aberraciones del comportamiento, la primera es la homosexualidad. ¿A qué edad podemos concretar el diagnóstico? Para los que estamos convencidos de que es una variante del comportamiento genéticamente determinada, como ha sido ya muchas veces postulado y hoy cada vez más admitido, sus primeras manifestaciones se pueden consignar muy tempranamente. ¿Son los gestos, los gustos, la relación interdependiente con la madre, la voz o los juegos lo que en forma más primaria lo revelan?¹

III

La otra afección que raramente diagnostica el pediatra, y que teóricamente le correspondería hacerlo, es el síndrome de Klinefelter. Como es sabido, esta entidad está basada en una expresión anatomoclínica: biotipo especial, estatura elevada, hábitos eunucoides, adiposidad en caderas, facies redondeadas, genitales externos hipoplásicos con testículos muy pequeños. La biopsia testicular muestra una hialinosis de los túbulos seminíferos con conservación de las células de Sertoli y de Leydig. A ello se agrega, desde 1951, la presencia de corpúsculos de Barr en la mayoría de sus células y el cariotipo muestra una fórmula 47, xxy.

Pero volviendo al diagnóstico clínico, tal como lo hemos esbozado sólo se hace evidente al inicio de la puber-

tad, en la adolescencia, y el testículo se reconoce chico en el curso de ella o algo después.

La frecuencia de este síndrome es de 1:800-1:1.000, es decir que todos los pediatras hemos en alguna de nuestras consultas asistido a más de uno de ellos, cuando aún no se vislumbraba esa posibilidad. Son recién nacidos normales, infantes normales, rorros normales, escolares normales, con testículos de buen tamaño.

En estudios de cariotipo por *screening* en recién nacidos se encontró, como era obvio, la proporción esperada de esta aberración cromosómica. Seguidos estos sujetos mostraron un perfil biotipológico especial aunque no característico ni constante: cierto grado de obesidad, hiperlasitud musculotendinoarticular, torpeza motora (torpes con la bicicleta), mediocres deportistas y dificultad en la lectoescritura.

¿Cómo resolver esta situación? Solicitar a todo sospechoso con esas características funcionales (discreta obesidad, torpeza y retardo en la maduración) un cariotipo o al menos una cromatina sexual.

No creo poder aún resolver el dilema. Muchas veces he sospechado este diagnóstico, pero aún no he podido diagnosticar ningún caso de Klinefelter antes de la pubertad. Pese a que establecido el diagnóstico no tiene implicancias terapéuticas a ninguna edad, un diagnóstico temprano nunca es de despreciar. Sabiéndose que el retardo madurativo forma parte de un factor orgánico puede conducir seguramente a especializar el tratamiento psicopedagógico hacia las áreas de madurez particularmente afectadas.

IV

Una tarde, en 1973, la siempre recordada telefonista del Sanatorio Larghero, Gladys, donde yo tenía mi consulta, me trajo a su hijo de 12 años muy preocupada: "Doctor", me dijo, "¿Ricardo tiene 180/150 de presión arterial?". Era un niño totalmente normal y, sin más ni más, un buen día al salir del liceo pasa a buscar a su madre y

Extraído de Mañé Garzón F. Memorabilia: una introducción a la pediatría. Montevideo: SMU, 1997: 383-8, (tomo 1).

1. Ulrich, juriconsulto alemán y homosexual, fue el primero que definió en términos objetivos la anomalía: *anima mulieribus in corpore virile inclusa*, 1812 (Marañón G, Los estados intersexuales en la especie humana. Madrid, 1927: 127.) La DSM (Diagnostic and Statistical Manual, Mental Disorders) en su última edición DMIII (1980), ha eliminado la homosexualidad de la lista de las enfermedades mentales.

le dice que quiere que le tomen la presión. Bueno, dijo Gladys, y le pidió a una compañera que se la tomara: ¡210/160! “Está muy nervioso, vino corriendo, hace frío, está mal tomada”. Poco caso. Al día siguiente se la hace tomar nuevamente y ¡zas!: 180/150.

Yo lo veo, lo acuesto y le busco los pulsos femorales: ausencia absoluta (como si la ausencia no fuera siempre absoluta) y tranquilizo a la madre diciéndole que Ricardo tiene una afección perfectamente curable, una coartación de la aorta. Rápidamente fue estudiado, a las pocas semanas fue operado por un equipo del Hospital Italiano y se recuperó totalmente. Hoy es un distinguido *mar-chand* de arte.

Pero lo más jocoso, si así se puede decir, es que su médico pediatra, quien lo había asistido desde que nació, me vino a ver asombrado y desesperado por lo que se había “comido”. No fue fácil conformarlo, pero ¡Dios libre y guarde! ¡Tomemos hoy a todos los niños los pulsos femorales!

V

Cuando una niña no crece y no tiene ninguna causa evidente, no hay que conformarse con consultas fáciles: busquemos los estigmas de un síndrome de Turner: cuello en esfinge, mandíbula fuerte, pecho en escudo, cúbito valgus, cuarto y quinto metacarpiano cortos, y sin más hagamos un cariotipo.

En libros de pediatría y de endocrinología se debería sustituir o al menos acompañar la descripción del síndrome de Turner de fotografías de un caso con todas las características de su inconfundible fenotipo, y de otro en el que sólo se aprecia la baja estatura con o sin alguno de los signos menores que ya nombramos.

Se sigue diagnosticando esta tan compleja como fascinante entidad cuando se consulta al médico de adultos o al endocrinólogo de adultos por retardo de pubertad o amenorrea, tomándose su talla baja y estigmas dismórficos como caracteres particulares o constitucionales sin valor patológico.

Una consideración aparte merece el diagnóstico de la disgenesia gonadal en el recién nacido. En ese momento de la vida, la presencia de edemas de miembros inferiores debe hacer pensar siempre en la posibilidad de un síndrome de Turner. Es quizás más fácil sospechar a esta edad que en edades posteriores, en las que la estatura muchas veces es el único hilo conductor al diagnóstico. Ya lo hemos hecho en numerosas ocasiones.

Siempre decimos que el síndrome de Turner no es una enfermedad endocrinológica sino pediátrica, y en todo caso más cardiológica o psiquiátrica. Desencadenar la pubertad y mantener la feminización y el ciclo menstrual no es todo. Se trata de una mujer que debe aceptar

su condición particular, es en realidad un hombre que ha perdido el cromosoma Y. La afección está sujeta a una patología especial propia y que debe preverse y tratarse. En primer término, es necesario que la niña conozca y acepte su situación de infertilidad. Ello implica una adaptación psicopedagógica especial que la conduzca a una vida gratificante pero no basada en la fertilidad. En segundo lugar, debe conocer que si bien su feminización es farmacológica es la que naturalmente hubiera tenido de poseer ovarios. Como la afección radica en un defecto inicial del sistema linfático, de ahí los edemas del recién nacido, afecta el aparato cardiovascular produciendo diferentes trastornos, en particular estenosis y oclusiones vasculares que son causa frecuente de afecciones graves. Estas pacientes mueren en general por estas manifestaciones cardiovasculares. Siempre decimos, y ello nos ha conducido al diagnóstico muchas veces, que la coartación de la aorta en una niña debe hacer sospechar el síndrome de Turner pues esa afección es excepcional en la mujer XX.

A este respecto sólo relataré uno de los casos. Virginia B. era una niña de siete años que nos fue enviada por hipoprecimiento. Era una hermosa niña. Antes de proceder a estudios especiales, el examen clínico fue normal pero no le palpamos pulsos femorales, comprobándose una coartación de la aorta. Aunque la falla de crecimiento no es un hecho frecuente en esa vasculopatía, mis asistentes se entusiasmaron mucho en ello. Fue operada con excelente resultado, pero no recuperó crecimiento, no hizo el *catch up* característico cuando una interferencia calórica causa la falla de crecimiento. Cuando yo la examiné observé algunos estigmas turnerianos: cuello algo corto, pecho en escudo, cúbito valgus. El cariotipo definió rápidamente la situación: 46,X0.

VI

Otra posibilidad es el tumor abdominal. Más de 80% de los tumores retroperitoneales, principalmente el tumor de Wilms, es diagnosticado por la madre al bañar al niño. Es cierto que la mayor incidencia de este tumor maligno se da entre los dos y cuatro años, edades donde los niños son mucho menos examinados por los médicos. Pero hemos visto también que en los exámenes de rutina no se palpa bien al pequeño niño, que las más de las veces se resiste. Por ello siempre digo que la maniobra semiológica más importante que debe realizar un pediatra en el niño que ya camina es palparle el abdomen y la mejor manera de hacerlo es parado, entre nuestras piernas, como si lo acariciáramos. Ello me ha permitido más de una vez palpar una tumoración aún de pequeño tamaño y ofrecer por ende un tratamiento temprano.

VII

Una ligera mención merece el diagnóstico de la luxación congénita de cadera. Son conocidas las maniobras de inducción y flexión, el signo del resalto de Ortolani o la simple limitación de dicha abducción. Sin embargo, en algunos casos puede no ser suficien-

te para descartarla. Por lo que siempre está indicada la exploración imagenológica, ya sea radiológica o ecográfica. La exploración de los sentidos es siempre oportuno realizarla con la mayor dedicación: la fijación y seguimiento ocular, la sensibilidad auditiva, en fin.



Fundación Médica Mauricio Gajer

SE HA REALIZADO UNA EVALUACIÓN DE LOS TRABAJOS ORIGINALES PUBLICADOS

.

EL PREMIO SE HA DECLARADO DESIERTO DEBIDO A QUE NO CUMPLIERON CON LOS REQUISITOS SOLICITADOS.

EN COMÚN ACUERDO: LA FUNDACIÓN MAURICIO GAJER Y ARCHIVOS DE PEDIATRÍA DECIDEN DESTINAR EL PREMIO PARA BECAR A RESIDENTES Y/O POSTGRADOS, PARA CURSOS DE METODOLOGÍA CIENTÍFICA QUE SE REALIZARÁN EN LA FUNDACIÓN MAURICIO GAJER EN EL CORRER DEL AÑO 2004.

LAS FECHAS DE LOS MISMOS SERÁN PUBLICADAS EN PRÓXIMAS REVISTAS Y BOLETINES.

Comité Editorial de “Archivos de Pediatría del Uruguay”