

Ciclo de Conferencias Médicas 27 Dr. José Martín Gómez Lara

Vol. 11 Suplemento 1

Noviembre

Año 2019



1492
Eden Mir
Óleo sobre tela
36 cm * 36 cm
2014

Directorio editorial

Dirección General

Alvaro López Íñiguez

Editor en Jefe

Javier Soto Vargas

Blanca Fabiola Fajardo Fregoso

Editores por sección

Edición literaria

Norma Gisel De León Peguero

Fernando Emmanuel Herrera Aguilar

Roberto Miranda de la Torre

Liliana Martínez Vázquez

Luis Daniel Salgado Lozada

Trabajos Originales

Rafael Antonio Cansino Vega

Rubén Daniel Esqueda Godoy

Medicina Interna

Sarai Delgado Pelayo

Martín Alejandro Gallegos Ríos

Luis Miguel Morfín Plascencia

Jorge Casal Sánchez

Cirugía

Víctor Hugo Sainz Escárrega

Emmanuel Mercado Núñez

Pediatría

Francisco Jaffet Ramírez Ramírez

Claudia Gómez Elías

Ginecología y Obstetricia

Rosa María Hernández Vega

Casos Clínicos

Sulei Bautista González

Diego Antonio Preciado Estrella

Damían Arellano Contreras

Traducción Literaria

Enrique Daniel Gallo Sandoval

David Enrique Carmona Navarro

Rosa Paulina Aldana Aguilar

Kenia Yolanda Lepe Moreno

Comité de diseño

Adriana Valle Rodríguez

Alberto Álvarez Gutiérrez

Jesús Rodríguez Salcido

Erik Zamudio López

Erick Pérez López

Manuel Soria Orozco

Sulei Bautista González

Comité de difusión y divulgación

Evelin del Rocio López Íñiguez

Jesús Gerardo Tostado Sánchez

Respaldo académico institucional

OPD Hospitales Civiles de Guadalajara

Director General

Dr. Jaime Andrade Villanueva

Director Hospital Civil de Guadalajara HCFEA

Dr. Rafael Santana Ortiz

Director Hospital Civil de Guadalajara HCJIM

Dr. Benjamín Becerra Rodríguez

Subdirector General de Enseñanza e Investigación

M.S.P. Víctor Manuel Ramírez Anguiano

Subdirector de Enseñanza e Investigación del HCFEA

Dr. José Antonio Mora Huerta

Subdirector de Enseñanza e Investigación del HCJIM

Dr. Enrique Romero Velarde

Centro Universitario de Ciencias de la Salud

Rector

Dr. Francisco Muñoz Valle

Secretario Académico

Mtro. Rogelio Zambrano Guzmán

Secretario Administrativo

Mtra. Saralyn López y Taylor

Coordinador de la Carrera de Medicina

Dr. Héctor Giancarlo Torres Nuño

REVISTA MEDICA MD, Año 11, Suplemento 1, agosto - octubre 2019, es una publicación trimestral editada por Roberto Miranda De La Torre, Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco C.P. 44340. www.revistamedicamd.com, md.revistamedica@gmail.com. Editor responsable: Javier Soto Vargas. Reservas de Derecho al Uso Exclusivo No. 04-2016-03181801300-102. ISSN: 2007-2953. Licitud de Título y Licitud de Contenido: en Trámite. Responsable de la última actualización de este número Comité Editorial de la Revista Médica MD Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco C.P. 44340. Fecha de última modificación 31 de octubre de 2019.

Con respaldo académico del OPD Hospitales Civiles de Guadalajara y del Centro Universitario de Ciencias de la Salud de la Universidad de Guadalajara. Miembro de la Asociación Mexicana de Editores de Revistas Biomédicas. Indexada y compilada en el Índice Mexicano de Revistas Biomédicas de Latinoamérica IMBIOMED, en el Sistema Regional de Información en Línea para Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal LATINDEX, Medigraphic Literatura Biomédica, en el Índice de Citaciones Latinoamericanas (INCILAT), REDIB Red Iberoamericana de Innovación y Conocimiento Científico, en la Academic Search en su versión internacional de la base de datos EBSCO, Gale-Cengage Learning subdivisión de National Geographic y Sociedad Iberoamericana de Información Científica SIIIC.

Las opiniones expresadas por los autores no necesariamente reflejan la postura del editor de la publicación. Queda estrictamente prohibida la reproducción total o parcial de los contenidos e imágenes de la publicación sin previa autorización de la Revista Médica MD.

Directorio Ciclo de Conferencias Médicas CICOM XXIII

"Dr. José Martín Gómez Lara"

LIC. ENRIQUE ALFARO RAMÍREZ

Gobernador Constitucional del Estado de Jalisco

LIC. RICARDO VILLANUEVA LOMELÍ

Rector General de la Universidad de Guadalajara

DR. EN C. JOSÉ FRANCISCO MUÑOZ VALLE

Rector del Centro Universitario de Ciencias de la Salud

DR. JAIME FEDERICO ANDRADE VILLANUEVA

Director General O. P. D. Hospital Civil de Guadalajara

DR. RAFAEL SANTANA ORTIZ

Director del Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"

DR. BENJAMIN BECERRA RODRIGUEZ

Director del Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca"

DR. ALFREDO RAMOS RAMOS

Subdirector General de Enseñanza e Investigación Hospital Civil de Guadalajara

MTRA. ANA ESTHER MERCADO GONZÁLEZ

Coordinación de Enseñanza Hospital Civil de Guadalajara

DR. JONATHAN CHÁVEZ ÍÑIGUEZ

Jefe de División de Enseñanza de Posgrado Hospital Civil de Guadalajara

DRA. L. FAVIOLA DE LA CERDA TRUJILLO

Jefa de División de Enseñanza de Pregrado Hospital Civil de Guadalajara

DR. ALDO ARGÜELLES ALEGRÍA

Jefe de División de Enseñanza de Posgrado Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"

DR. JOSÉ DE JESÚS DÍAZ ÁVILA

Jefe de División de Enseñanza de Pregrado Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"

DR. JUAN MANUEL AGUIRRE AMBRIZ

Jefe de División de Enseñanza de Posgrado Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca"

DR. JOSÉ FELIPE MUÑOZ ISLAS

Jefe de División de Enseñanza de Pregrado Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca"

LIC. JESÚS ARTURO MEDINA VARELA

Presidente de la Federación de Estudiantes Universitarios

DR. JUAN ALFONSO CÁRDENAS RAMOS

Presidente de la Sociedad de Médicos Residentes Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"

DR. EMMANUEL GUADALUPE GUTIÉRREZ LÓPEZ

Presidente de la Sociedad de Médicos Residentes Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca"

DR. JOSÉ MARIO BERNAL RAMÍREZ

Coordinador General XXVII Ciclo de Conferencias Médicas Hospitales Civiles "Dr. José Martín Gómez Lara"

DR. RICARDO VILLANUEVA ZAVALA

Coordinador Académico XXVII Ciclo de Conferencias Médicas Hospitales Civiles "Dr. José Martín Gómez Lara"

DRA. EVELIN DEL ROCÍO LÓPEZ ÍÑIGUEZ

Coordinadora del Concurso de Trabajos libres en cartel XXVII Ciclo de Conferencias Médicas Hospitales Civiles "Dr. José Martín Gómez Lara"

DR. ULISES PÉREZ SANDOVAL

Coordinador 9na Expo CICOM



HOMENAJEADO Dr. José Martín Gómez Lara

El doctor Martín Gómez Lara nació en Lagos de Moreno, Jalisco, el 5 de noviembre de 1969. Se formó como Médico Cirujano y Partero en la Universidad de Guadalajara, misma institución donde cursó la especialidad de Cirugía General de 1996 a 1999 y posteriormente la subespecialidad en Cirugía Cardiorácica de 1999 a 2002, realizando ambas residencias médicas en el Benemérito Hospital Civil de Guadalajara, en el periodo 2014 al 2016 cursa la Maestría en Gerencias de Servicios de Salud por la Universidad de Guadalajara.

Tras obtener sus títulos de especialidad y subespecialidad fue adscrito al servicio de Tórax y Cardiovascular del año 2002 al 2013 en la misma institución de su formación;

en el 2013 ocupa el cargo de Jefe de División de Servicios Paramédicos hasta el año 2014, para después ser el Subdirector de Servicios Auxiliares de Diagnóstico, Tratamiento y Paramédicos en la misma institución del año 2014 al 2019.

Es profesor en el área de enfermería en los cursos post básicos con la materia de Angiología y Cirugía Vascular desde el año 2002 a la fecha. Certificado por el Consejo Nacional de Cirugía de Tórax desde el año 2002 y recertificado en los dos siguientes periodos; último proceso de recertificación del año 2016 a la fecha.

Sinodal en exámenes de tesis relacionados con la especialidad de varios médicos en sus trabajos de investigación. Titular de la materia de angiología y cirugía vascular por el

Hospital Civil de Guadalajara avalado por la Universidad de Guadalajara.

Certificado por el Consejo Nacional de Angiología y Cirugía vascular, con recertificación vigente del año 2015 a la fecha. Presidente del Colegio de Angiología y Cirugía vascular del estado de Jalisco en el periodo 2010 a 2012. Curso de actualización para directivos del OPD Hospital Civil en el año 2014. Presidente Ejecutivo del Congreso Internacional Avances en Medicina (CIAM) – Hospital Civil de Guadalajara en el año 2019. Actualmente Subdirector General Administrativo OPD.



Mensaje del Presidente de la Sociedad de Médicos Residentes Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde"

Juan Alfonso Cárdenas Ramos

La educación médica continua es impulsada y mejorada por todos y cada uno de nosotros.

Es para mí un honor representar a la sociedad de médicos residentes, así como es una gran dicha pertenecer al comité organizador de este gran CICOM.

Quiero decirles que mejorar día a día es una de las razones para continuar con más fuerza, con más ganas, sin duda este CICOM es un ejemplo de que el trabajo duro demostrará los resultados.

Quiero darles la bienvenida a este grandioso congreso en el que se llevarán a cabo los temas de mayor interés en los diferentes campos de aplicación médica.

Nuestra mayor satisfacción es crecer juntos. Crecer bien.



Mensaje del Presidente de la Sociedad de Médicos Residentes Hospital Civil “Dr. Juan I. Menchaca

Emmanuel Guadalupe Gutiérrez López

El equipo de trabajo de las Sociedades de Residentes de los Hospitales Civiles de Guadalajara, Hospital Civil Juan I Menchaca y Hospital Civil Fray Antonio Alcalde así como su servidor nos enorgullece en darle la bienvenida al XXVII CICOM Dr. José Martín Gómez Lara realizado y pensado para Médicos Residentes, Pasantes, Internos, Estudiantes y equipo de Enfermería, esperando cumplir con sus expectativas y trayendo al occidente pláticas de

actualización médica para mejorar de esta manera la atención que se brinda a los pacientes en esta zona del país, con la finalidad de que nuestros médicos y nuestra región sean punteros en el sector salud formando los mejores médicos del país y llevándolos a un plano internacional, sin más por el momento me despido agradeciendo su participación la cual es muy importante para nosotros.



Mensaje del Coordinador General

José Mario Bernal Ramírez

A nombre del comité organizador del Ciclo de Conferencias Médicas XXVII "Dr. José Martín Gómez Lara" les doy la más cordial bienvenida a esta fiesta académica, 27 años después, el tiempo ha sido testigo de la evolución y crecimiento académico de este magno evento hasta el punto de convertirse en el congreso médico más grande a nivel Latinoamérica organizado por médicos residentes.

Es producto de un gran esfuerzo, dedicación y perseverancia, características que distinguen a todo médico residente de nuestros Hospitales Civiles de Guadalajara.

En esta emisión, nuestro objetivo es crecer y adaptarnos a nuevos avances

que nos demanda la evolución científica, por esta razón, el enfoque del ciclo de conferencias médicas orienta hacia la medicina de precisión e inteligencia artificial en medicina, que sin duda, son el futuro inmediato de la medicina a nivel mundial; contaremos diferentes módulos y simposio con un alcance de 28 áreas de ciencias de la salud, alrededor de 400 conferencias, de ellas aproximadamente 90 son de ponentes externos al estado de Jalisco y 10 del extranjero. Tenemos Cursos y Talleres: ACLS, PALS, Concurso de conocimientos médicos (Reto de León), Concurso de Fotografía Médica, Curso de Medicina Basada en Evidencias y Concurso de Trabajos Libres en cartel, de este último, los trabajos

seleccionados forman parte de la presente edición de la Revista Médica MD.

Agradezco a todos los miembros del comité organizador del presente CICOM, el trabajo en equipo y perseverancia determina el éxito de este gran evento. Sin olvidar, un eterno agradecimiento y reconocimiento a nuestras autoridades, directivos de ambos Hospitales Civiles y del Centro Universitario de Ciencias de la Salud.



Mensaje del Coordinador Académico

Ricardo Alejandro Villanueva Zavala

Ser residente es una de las mejores etapas de la formación de todo médico, siempre en búsqueda de mejorar tus capacidades para brindar una mejor atención.

Es por ello que bajo esta premisa de siempre dar lo mejor, en esta ocasión como parte del comité organizador del Ciclo de Conferencias Médicas XXVII “Dr. José Martín Gómez Lara”, nos comprometemos a buscar la excelencia en el programa que se oferta, para que

cada una de nuestras actividades cumpla las expectativas de todos ustedes, todos los que formamos las áreas de la salud.

Dicho esto, sean bienvenidos a esta máxima fiesta académica, el congreso más grande de su tipo en Latinoamérica. Agradeciendo de antemano a todos los que con esfuerzo y trabajo han hecho posible este gran evento.



Mensaje de la Coordinadora del Concurso de trabajos libres en cartel

Evelin del Rocío López Iñiguez

“Cuando un hombre de ciencia busca conocimientos, aun no hallándolos en su totalidad, descubre fragmentos muy importantes, que son precisamente los que constituyen la ciencia”.

Claude Bernard

A todos nuestros congresistas y participantes del Concurso de trabajos libres en cartel hago extensivo mi agradecimiento y mi reconocimiento a su trabajo dentro del marco del XXVII Ciclo de Conferencias Médicas CICOM “Dr. José Martín Gómez Lara”. Es para mí un honor formar parte de este evento

académico que año con año es un reflejo de la inquietud de todos los médicos residentes y estudiantes del OPD Hospital Civil de Guadalajara con el objetivo de seguir en la mejora de la educación médica.

La experiencia de participar en este congreso médico ha sido gratificante y llena de experiencias positivas que han impactado mi formación. He sido espectadora del crecimiento y evolución que ha tenido el Ciclo de Conferencias en sus veintisiete años hasta ser lo que es el día de hoy: el congreso médico más grande de Latinoamérica organizado

por médicos residentes.

El CICOM es el resultado del trabajo constante y el esfuerzo de todos los que participamos en él: organizadores, ponentes y congresistas, por lo que es el resultado de los deseos de superación y promoción de la ciencia de miles de profesionales de la salud.

No me queda más que darles la bienvenida y agradecerles de nuevo por participar y mantener esa mística que caracteriza a nuestros hospitales y a esta gran fiesta académica.

Análisis de polimorfismos del gen *TCF7L2* en mexicanos con diabetes tipo 2

Ruiz-Segura KE, Casillas-Gallegos MG, Guzmán-Madriral FJ, Mercado-Sesma AR, Baptista-Rosas RC.

Programa de licenciatura médica cirujano y partero, Centro Universitario de Tonalá. Departamento de Ciencias de la Salud-Enfermedad como proceso individual, Centro Universitario de Tonalá. Centro de Investigación Multidisciplinario en Salud, Universidad de Guadalajara México.

Introducción: La diabetes tipo 2 (DT2) representa el 30% de la mortalidad general. Trabajos previos de genómica comparativa han asociado el gen *TCF7L2* con DT2. La expresión de este gen, localizado en el cromosoma 10, produce una proteína que actúa como factor transcripcional crucial de la vía de señalización Wnt, un grupo de rutas de transducción de señales importante en la intercomunicación celular en múltiples niveles. Se ha documentado en el pasado la asociación con DT2 con alelos de este gen, relacionado con un incremento significativo del riesgo para desarrollar la enfermedad en diferentes poblaciones.

Métodos: Se exploró la presencia de polimorfismos en el gen *TCF7L2* en 3,848 casos de DT2 y 4,366 controles no diabéticos de origen mexicano depositados en GWAS SIGMA (<http://www.type2diabetesgenetics.org/>). Los criterios de búsqueda consideraron un valor de $p < 0.05$ en la prueba directa de Fisher y una razón de probabilidades > 1.0 . A partir de los resultados obtenidos, se identificaron las variantes en el registro en *ClinVar* (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>) y se estableció la frecuencia alélica mínima de las variantes en la población de mexicana con DT2, comparándola con la frecuencia alélica esperada en población de origen mexicano usando como referencia la base de datos *Ensembl* (<http://grch37.ensembl.org/index.html>).

Resultados: Se identificaron 194 variantes en la base de datos según los criterios establecidos, de los cuales solo 8 polimorfismos se encuentran registrados en *ClinVar*. Se identificaron las variantes rs7903146, rs7074440, rs34872471, rs4506565, rs7901695, rs12243326, rs12243326, rs12255372 y rs11196174. Se discute en el trabajo las frecuencias de estos polimorfismos en diferentes poblaciones y la frecuencia en población mexicana y algunas de sus implicaciones clínicas y epidemiológicas.

Conclusiones: Se identificamos variantes alélicas en el gen *TCF7L2*, la mayoría no documentadas en la base de datos NCBI *ClinVar*. Como perspectiva proponemos documentar en la literatura biomédica disponible la asociación de algunas de las variantes no relacionadas hasta el momento con DT2 y establecer un pipeline para data mining en bases de datos disponibles mediante una aproximación de genómica computacional y bioinformática.

Panorama de la enfermedad de columna en el Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde

Mortola-Rodríguez Fabrizio, Hoxha-Gonzalez Steven, López-Espinoza Francisco Gerardo. Universidad de Guadalajara, OPD Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: Existe poca bibliografía en México que describa la epidemiología de la enfermedad de columna y su tratamiento, los ingresos por lumbalgia representan el 13.5% de todas las hospitalizaciones a nivel nacional.

Métodos: Se accedió a la Base de Datos de Columna del Servicio de Neurocirugía del HCFAA, para hacer un análisis retrospectivo y longitudinal, de todos los pacientes ingresados al servicio con patología de columna de agosto 2017 a septiembre 2019. Se contabilizaron 188 pacientes, clasificados por diagnóstico de ingreso. Para fines metodológicos se incluyeron solo los pacientes con datos completos. Fueron clasificados de acuerdo con sexo, edad, diagnóstico de ingreso e intervención realizada.

Resultados: De los 188 pacientes 60% fueron mujeres, edad media de 45 años (rango 13-80 años); la segunda década de la vida representa más de la mitad de los casos. El diagnóstico primario de ingreso fue por causas degenerativas (43%), trauma raquímedular representa el (40%) y otras patologías. En cuanto a las manifestaciones clínicas de la patología degenerativa, se presentaron con síndrome radicular y los pacientes con trauma raquímedular todos se presentaron con síndrome medular total. 28% de los procedimientos realizados en los pacientes fueron laminectomías según el sitio afectado, el segundo procedimiento más común fue estabilización transpedicular en 12% de los pacientes, 9% de los pacientes se abordaron por cirugía mínimamente invasiva (MIS). A la fecha existen dos estudios retrospectivos en centros de alta especialidad en el centro del país, describiendo una prevalencia similar a la de nuestra población. El pico de edad menor a los reportados en otras publicaciones podría estar relacionado con el hecho que el HCFAA es un centro de referencia de trauma. Dentro de la tendencia actual del uso de la MIS, nuestro hospital presenta un número menor de intervenciones, posiblemente debido a la infraestructura de este.

Conclusiones: En esta cohorte de patología de columna la prevalencia es similar a la mostrada en los estudios nacionales, la causalidad de los ingresos es mayormente secundarios a accidentes, la relación entre procedimientos MIS es baja, debido a la infraestructura del hospital.

Espectro en gastrosquisis en el Hospital civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde

González-Cortés LF, Santana-Ortiz R, Yanowsky-Reyes G, Moran-Zuñiga A, Vargas-Ramírez R.

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: Es la protrusión intestinal y vísceras duras. La prevalencia de la gastrosquisis es de 7 por cada 10,000 recién nacidos vivos, Mortalidad en México es del 30%

Métodos: Estudio retrospectivo observacional de pacientes con diagnóstico de gastrosquisis tratados en el periodo 2010 al 2018 ingresados al área de terapia intensiva neonatal. Se analizaron las siguientes variables: sexo, vía de obtención, diagnóstico prenatal, malformaciones, tipo de cierre, inicio de la vía oral, complicaciones y mortalidad.

Resultados: 105 pacientes fueron incluidos, masculinos 61 femeninos 44. 72 contaban con ultrasonido prenatal. Edad de la madre promedio de 22 años, con rango entre 16 a 35 años. Manejo quirúrgico: cierre primario (15) y cierre diferido en el resto. Inicio de la vía oral promedio de 19 días. La estancia hospitalaria en promedio fue de 33 días, con una mortalidad de 29 (27%).

Conclusiones: La mortalidad en nuestro estudio fue superior a lo reportado. La edad materna promedio fue similar a lo reportado, al igual que la malformación asociada más común fue la atresia intestinal y la complicación la sepsis. Se considero como factor de riesgo la edad materna, el diagnóstico prenatal y las malformaciones asociadas a la mortalidad. Encontramos correlación negativa entre la vía de obtención y la mortalidad, así como entre malformaciones asociadas y mortalidad, No existe conflicto de interés.

Intervención para la generación de conocimientos sobre DM 2

López-Chávez I, Zaragoza-Ponce JL, Cervantes-Almendarez NJ, Arévalos-García FN, Valle-Ahumada AM, Aceves-Zuñiga JE, Esparza-González A. Universidad de Guadalajara, Centro Universitario de los Altos.

Introducción: Se efectuó una intervención comunitaria en 220 personas pertenecientes al municipio de Acatic, Jalisco, septiembre 2019, con el propósito de generar diferencia significativa en los conocimientos acerca de Diabetes Mellitus tipo 2 en la población intervenida. Diferentes estudios han demostrado que el conocimiento sobre las características, factores de riesgo y medidas que evitan la aparición de la enfermedad, contribuyen a evitar la presencia de la enfermedad, a la detección precoz y a la reducción de la velocidad de la instalación de las complicaciones crónicas, siendo este nuestro objetivo en el trabajo de intervención.

Métodos: El proyecto de intervención fue de tipo cualitativo, transversal y analítico. En el cual se realizaron 8 técnicas de acción en diferentes grupos poblacionales conformando un total de 220 personas intervenidas, con una muestra no probabilística por conveniencia. En donde se realizó una evaluación antes y después de la intervención, los datos obtenidos fueron analizados con la prueba estadística de McNemar y la corrección de Yates, con un intervalo de confianza de 95%.

Resultados y Discusión: En las técnicas de acción denominadas; medidas que eviten la aparición y factores de riesgo en DM2, caras y gestos, dextrosis, aprendiendo con dibujos y maratón por la diabetes, existió diferencia significativa en la generación del conocimiento al finalizar la intervención. Sin embargo, para las técnicas de acción denominadas torre del conocimiento, aprendiendo jugando y carrera para la diabetes no existió diferencia significativa finalizada la intervención.

Conclusiones: El proyecto de intervención educativo con reforzamiento, de atención interdisciplinaria generó diferencia significativa sobre el conocimiento de los factores de riesgo y medidas que evitan la aparición de la enfermedad en 5 de las técnicas de acción ejecutadas obteniendo información similar a la encontrada por M. Pupo Ochoa en Santiago de Cuba 2011, con una ganancia del 90% de las personas intervenidas, al igual que los encontrados en la Habana por Casanova M C, et. al. 2017 con 94%. Las técnicas de acción en donde no se generó diferencia significativa en el conocimiento de la enfermedad se atribuyó a que durante la ejecución existieron agentes distractores y que el desarrollo de conocimientos fue con actividades grupales y la evaluación de forma individual.



Dulce Embarazo: Cardiopatías congénitas en hijos de madres diabéticas

Gómez-Fuentes FO, Rojas-Morán RA.
Carrera de Médico Cirujano y partero Centro Universitario de Ciencias de la Salud

Introducción: En México 10.3% de las mujeres padecen diabetes, de estas más de 1 millón están en edad fértil, lo cual es importante por su relación con complicaciones materno-fetales, como aborto espontáneo en 15-20% sin control glicémico y riesgo 5 veces mayor de malformaciones. Las más frecuentes son cardíacas y de tubo neural; las primeras hasta 10 veces más en productos de madre diabética (PMD), en especial diabetes pregestacional.

Métodos: Revisión narrativa de artículos de cardiopatías en PMD pregestacional y gestacional. Utilizando MEDLINE y PubMed con los términos: "malformations AND diabetic mother" y "malformations AND diabetic mother AND cardiac", recuperando 11 artículos, revisados por ambos autores, descartando 2 debido a incongruencia con la información buscada. Se consideraron metaanálisis, estudios prospectivos, retrospectivos y revisiones sistemáticas.

Resultados: Las cardiopatías congénitas son la malformación más común, 6-8 casos por cada mil nacidos vivos, 1% relacionados a DPG, esto ocurre principalmente antes de las 17 SDG y la ecocardiografía fetal tiene 90% de VPP. Hasta el 30% de los PMD presentan cardiopatía hipertrofica (CH) después del 2º trimestre y con frecuencia defectos del septo ventricular, trasposición de grandes vasos, dextrocardia, defectos conotruncales, hipoplasia de corazón, valvulopatías, persistencia de ducto arterioso, foramen oval persistente e hipertensión de arteria pulmonar. Se asocia HbA1c elevada en 1º trimestre, aunque pese a su buen control se ha encontrado CH y disfunción ventricular. No se ha comprobado el efecto teratogénico de la glucosa, pero los PMD no controladas tienen función cardíaca menor; la insulina se asocia a CH por anabolismo o respuesta a cambios hemodinámicos tempranos. Probables mecanismos teratogénicos: metabolismo alterado de inositol, ácido araquidónico y prostaglandinas, migración anormal de las células de la cresta neural vulnerables a EROS, resultando en malformaciones conotruncales.

Conclusiones: Las malformaciones son una causa importante de mortalidad infantil y en PMD son la causa del 50% de mortalidad perinatal. Debido a la pandemia de diabetes es importante estudiar la constelación de complicaciones y malformaciones de los PMD para garantizar la prevención, diagnóstico y tratamiento.

Modelo biológico y tecnología de impresión 3D en microneurocirugía experimental

Muñoz López JA. - Ramírez Huerta C. - López Berumen E. - Núñez Velasco S.
Servicio de Neurocirugía. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La combinación de recursos biológicos, en este caso especímenes de placetas humanas, con modelos craneales de tamaño real en impresión 3D para la microneurocirugía experimental aporta ventajas en adiestramiento para el posicionamiento adecuado del cráneo con un ejercicio que realizado en profundidad real y un área de trabajo definida que respeta límites anatómicos reales, permite adquirir experiencia en el manejo y posición del microscopio. Es superior al uso de cráneo seco en cuanto a accesibilidad, reusabilidad, resistencia, costo, capacidad de impresión de modelos con craneotomías previamente diseñadas. Por lo que el objetivo de este estudio fue presentar un modelo híbrido de bajo costo, que simula adecuadamente diversos escenarios presentados durante neurocirugía vascular con adquisición de experiencia en disección de cisterna silviana, clipaje aneurismático y control vascular.

Métodos: Montaje de modelos de cirugía aneurismática con perfusión con el uso de 20 placetas humanas, creación de dilatación aneurismática con introducción de sonda Fogarty 3 fr y Foley 6 fr en vasos placentarios, modelo de cráneo a tamaño real en impresión 3D con abordaje pterional.

Resultados: Creación de 10 modelos perfundidos con uso de 2 especímenes placentarios en cada uno y realización de 3 disecciones de cisterna silviana y vasos placentarios. 6 disecciones de cisterna silviana y clipaje de aneurisma. 1 bypass intra-extracranial. 2 casos de ruptura y control vascular.

Conclusiones: Al fusionar la tecnología de impresión 3D con modelos biológicos se permite la simulación fiel a los ángulos, posiciones y profundidad de trabajo real, aumentando así el grado de dificultad y la experiencia obtenida con la realización del ejercicio.

Factores predictivos de ruptura intraoperatoria de tumor de Wilms

González-Carcamo M, Gutiérrez-Ureña JA, Orozco Pérez J, Colunga-Tinajero CA, González-Cortes LF, González-Aboytes JE.
Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El tumor de Wilms es el tumor renal maligno más frecuente en la infancia, el tratamiento quirúrgico es esencial para el control primario de la enfermedad. El tamaño, volumen y ubicación están asociados a mayor riesgo de ruptura del tumor renal durante la cirugía. Autores han descrito un índice de ruptura operatoria el cual se obtiene mediante medición tomográfica (> 0.5), impactando en la morbilidad de los pacientes.

Métodos: 21 pacientes pediátricos con diagnóstico de tumor de Wilms. Se excluyeron pacientes con tumor de Wilms bilateral, pacientes que hayan recibido quimioterapia preoperatoria, pacientes con ruptura tumoral preoperatoria y se eliminaron pacientes que no se cuente con tomografía computada (TC) abdominal al diagnóstico. Se evaluó la tomografía abdominal contrastada al diagnóstico de tumor de Wilms, se procedió a calcular "Índice de ruptura intraoperatoria", se identificó las siguientes variables lateralidad, tamaño de tumor, volumen de tumor.

Resultados: En 4 años se registraron 21 casos de tumor de Wilms, siete fueron excluidos por no contar con criterios de inclusión, 14 casos formaron el universo de estudio. Un total de 9 mujeres y 5 hombres, 50% de lateralidad derecha y 50% lateralidad izquierda, 13 pacientes tuvieron un tumor con diámetro mayor de 10 cm, y volumen mayor de 1000 cc, en 3 pacientes se identificó un índice de ruptura transquirúrgica mayor de 0.5 de estos solo uno tuvo ruptura transquirúrgica; se identificaron 4 pacientes con ruptura transquirúrgica los cuales solo 1 tenía un índice de ruptura transquirúrgica mayor de 0.50; 3 casos la ruptura del tumor fueron presentes en el lado derecho y uno izquierdo, todas en el sexo femenino.

Conclusiones: Existen descripciones que indican que el tamaño, volumen y lateralidad del tumor predicen el riesgo de ruptura, en este estudio no fueron definitivas, creemos existen otros factores que favorecen la ruptura del tumor, estos podrían ser inherentes al tumor (áreas de necrosis extensas, adelgazamiento de la capsula tumoral) o la manipulación excesiva del cirujano.

Polimorfismos mitocondriales asociados a Leucemia Linfoblástica Aguda

O'Connor-Miranda JA, Hernández LE, Mercado-Sesma AR, Baptista-Rosas RC, Flores-Jiménez JA.

Departamento de Ciencias de la Salud- Enfermedad como proceso individual, Centro de Investigación Multidisciplinaria en Salud, Centro Universitario de Tonalá, Universidad de Guadalajara.

Servicio de Hematología del Nuevo Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca".

Introducción: Se ha demostrado que diversos polimorfismos en los ácidos desoxirribonucleicos mitocondriales (ADNmt) son comunes en el cáncer y que los cambios mutacionales en el genoma mitocondrial podrían ser utilizados como un biomarcador para el diagnóstico temprano de cáncer y como objetivo potencial en el desarrollo de nuevos enfoques terapéuticos. En esta propuesta de investigación se propone un enfoque para explorar la frecuencia de polimorfismos en el genoma mitocondrial en individuos con leucemia linfocítica aguda provenientes de un hospital de tercer nivel del occidente. El objetivo del estudio fue estimar la frecuencia de polimorfismos asociados con LLA en genoma mitocondrial.

Resultados: Se identificaron 38 secuencias completas y 49 secuencias parciales de ADNmt obtenido de individuos de diversas poblaciones con diagnóstico de LLA en la base de datos NCBI GenBank, ninguna de origen mexicano. Tanto en las secuencias completas como parciales la mayor parte de haplogrupos identificados corresponden al macrohaplogrupo H (en el 42.1 y 38.7% respectivamente), los cuales corresponden a individuos euroasiáticos occidentales. Se identificaron algunas variantes de interés, entre las cuales destacan los polimorfismos T8860C, T263G, T750C, T263G, T15326G encontrados en el 100% de las secuencias, T4769C en el 92% y T1438CC en el 86%, T2706C en el 63.1%, delección de A en 310 en el 55%, C11,719T y G14766A con 52.6%.

Conclusiones: En el ADNmt de individuos con LLA se encuentran polimorfismos asociados que no se encuentran en individuos no afectados por la enfermedad y que no están presentes en poblaciones con baja prevalencia para esta neoplasia hematológica.

Epidemiología de leucemia linfoblástica aguda en el Hospital Civil de Guadalajara Juan I. Menchaca

O'Connor-Miranda JA, Hernández LE, Mercado-Sesma AR, Baptista Rosas RC, Flores-Jiménez JA.

Departamento de Ciencias de la Salud- Enfermedad como proceso individual, Centro de investigación Multidisciplinaria en Salud, Centro Universitario de Tonalá, Universidad de Guadalajara.

Servicio de Hematología del Nuevo Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca".

Introducción: La leucemia linfoblástica aguda (LLA) es el cáncer más común diagnosticado en niños y representa aproximadamente el 25% en menores de 15 años. Estudios de los Estados Unidos han reportado una mayor frecuencia de LLA en adultos latinoamericanos, en comparación con otros grupos humanos. El objetivo del presente estudio fue establecer la incidencia, prevalencia, así como analizar otras variables epidemiológicas de LLA en el Hospital Civil Nuevo de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca" entre 1 de Enero 2011 al 19 de febrero del 2019.

Resultados: Se analizaron un total de 58 pacientes, 31 hombres y 27 mujeres, de los cuales solo 30 individuos se encuentran con vida, la edad al momento del diagnóstico abarcó desde los 15 hasta los 77 años, con una edad promedio de 32 años. Según la clasificación FAB (franco-anglo-estadounidense por sus siglas en inglés), 32% de los pacientes fueron L1 y según el inmunofenotipo 39.7% correspondieron a B3 (PRE B).

Conclusiones: Las variables epidemiológicas como lo son el sexo, la edad al diagnóstico, el fenotipo de la leucemia, infiltración a sistema nervioso central, citometría de flujo, datos laboratoriales y clínicos al momento del diagnóstico de los pacientes con LLA del Hospital Civil Nuevo "Dr. Juan I Menchaca" de Guadalajara son similares a las reportadas en estudios de revisión publicados sobre este padecimiento en la población latinoamericana.

Prevalencia de insuficiencia renal en la comunidad de San Pedro Itzicán

Aceves-Torres JA, Martínez-Sánchez DV, Ramos-de los Santos A. Universidad Tecnológica de Guadalajara UTEG.

Introducción: La insuficiencia renal (IR) se produce cuando los riñones no son capaces de filtrar adecuadamente las toxinas y otras sustancias del desecho de la sangre debido a alteraciones relacionadas al estilo de vida, antecedentes hereditarios y acceso a la sanidad básica. La IR representa una de las enfermedades emergentes con mayor índice en las comunidades rurales, las cuales se asocian a la mala nutrición y dificultad de acceso a las necesidades básicas de salud enmarcadas por la Organización Mundial de la Salud. San Pedro de Itzicán se encuentra ubicado en el municipio de Poncitlán, el cual tiene incidencia de IR hasta el grado de contar con indicador de muerte y ser uno de los poblados identificados a nivel mundial con este problema de salud. El objetivo de este estudio fue evaluar la prevalencia de la IR de la comunidad de San Pedro Itzicán e identificar el principal determinante asociado a la IR a través del diagnóstico situacional durante mayo 2018.

Métodos: Estudio descriptivo transversal mediante cuestionario explorativo, basado en la literatura médica vigente de detección temprana de IR a través de la exploración médica y laboratoriales de 150 personas.

Resultados: La IR no solo se asocia a las características hereditarias en la actualidad, hasta ahora el estilo de vida representa uno de los factores necesarios para evitarla. Las necesidades básicas de salud como agua representan un 82% de necesidad en la población encuestada. El 62% tiene diagnóstico de IR aguda o crónica. El 100% de la población se encuentra en la clasificación de clase media baja. Existe una tendencia del 72% de tener relación directa con un familiar con IR aguda y crónica.

Conclusiones: Con base en lo anterior se identificó que la IR no solo tiene relación a los estilos de vida sino también a las características geográficas, políticas y sociales que representa una comunidad con escasez a los derechos fundamentales plasmados en la Organización de las Naciones Unidas plasmado en los Objetivos de Desarrollo Sostenible, en específico el número 3 "Salud y bienestar" como al catálogo de acceso básico plasmado por secretaria de salud en el plan de desarrollo del estado de Jalisco.

Enseñanza de neuroanatomía en tercera dimensión. Un estudio comparativo

Arias-Quinones GE, Enriquez-Cano IR, Núñez-Velasco S. Servicio de Neurocirugía Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La neuroanatomía es un campo reconocido por su difícil comprensión y enseñanza ya que requiere en muchos de los casos de la representación mental tridimensional de muchas estructuras que se superponen entre sí. Es por eso que se han desarrollado estrategias para mejorar la comprensión y aprendizaje de esta materia, todas estas basadas en realidad aumentada; ya sea con imágenes en tercera dimensión o realidad virtual.

Métodos: Se trata de un estudio aleatorizado en donde se incluyeron 500 estudiantes de primer año medicina de 7 universidades diferentes, que no tuvieran conocimiento previo de neuroanatomía de sustancia blanca y se asignaron al azar en dos grupos. El primero tomó una clase con imágenes en tercera dimensión (3D) y el segundo tomó la clase con las mismas imágenes, pero de forma convencional (2D). Posteriormente se aplicó el mismo examen de conocimientos a ambos grupos, así como una encuesta. Una vez hecho el examen se presentó la clase 3D al grupo 2D.

Resultados: De los 500 estudiantes 45.4% fueron hombres, 54.6% mujeres, el promedio de edad fue de 20 años, la calificación promedio de los alumnos que tomaron clases en 3D fue de 4.82/10 vs 3.14/10 de los que tomaron la clase en 2D. Esta comparación arrojó una $P=0.001$ con una prueba T de Student de 2 colas. 87% de los encuestados en el grupo 3D opinaron que este método mejoró su comprensión y pudieron hacer un mejor examen mientras que el 95% de los alumnos del grupo 2D respondió que con la clase 3D hubieran comprendido mejor la anatomía.

Conclusiones: Los métodos de enseñanza de neuroanatomía en tercera dimensión, mejoran la comprensión y el desempeño en las pruebas de evaluación.

Dolor Crónico y su asociación con Síndromes Geriátricos: Una visión multidimensional

Saldívar-Ruiza AL, Quezada-López AM, Leal-Mora D, Aréchiga-Ornelas GE, Díaz-Ramosa JA.

Unidad de Atención Geriátrica de Alta Especialidad, Hospital Civil Fray Antonio Alcalde. Universidad de Guadalajara.

Instituto Jalisciense de Alivio al Dolor y Cuidados Paliativos

Introducción: El dolor crónico se considera un problema de salud pública y su presencia aumenta con la edad. En México la prevalencia de éste en el adulto mayor puede ser hasta 41.5%, representando un 74% el dolor de tipo neuropático. El envejecimiento también ha incrementado la presencia de los llamados síndromes geriátricos (SG), estados de salud caracterizados por una merma en la capacidad de respuesta fisiológica ante un exceso de demandas. El resultado es un estado de vulnerabilidad aumentado asociado a diversos desenlaces negativos. Es por ello que la Valoración Geriátrica Integral (VGI) se vuelve esencial en la evaluación del adulto mayor. El objetivo de este estudio fue determinar la prevalencia de dolor crónico y neuropático así como su asociación entre algunos SG (deterioro cognitivo, depresión, malnutrición, discapacidad, fragilidad, polifarmacia y caídas) en adultos mayores que asisten a una unidad de atención geriátrica en un hospital universitario de tercer nivel.

Métodos: Estudio transversal en pacientes de 60 años o más realizado durante el periodo de marzo 2018 y diciembre 2018. Los participantes se sometieron a una VGI a través de la cual se llevó a cabo el diagnóstico de SG, de dolor a través del instrumento de evaluación multidimensional Brief Pain Inventory (BPI) y para dolor neuropático McGill Short Form. Se realizó un análisis de regresión logística multivariado para establecer la asociación entre algunos SG y dolor crónico.

Resultados: Se incluyeron 667 sujetos; la media de edad fue 78 años (DE ± 7), las mujeres representaron 71%. El 32% de los participantes reportaron la presencia de dolor crónico. Después del ajuste, el análisis de regresión logística mostró que los participantes con fragilidad tienen mayor probabilidad de presentar dolor crónico (OR 1.59, CI 95% 1.09-2.35, $p=0.015$). En cuanto al dolor neuropático, el análisis de regresión logística mostró una asociación marginal entre fragilidad y dolor neuropático (OR 1.38, CI 95% 0.98-1.95, $p=0.05$).

Conclusiones: Este estudio mostró que la frecuencia de dolor crónico es elevada en ancianos en México. La presencia de fragilidad evaluada a través de VGI aumentó la probabilidad de presentar dolor crónico de forma independiente, de manera similar al dolor neuropático la presencia de fragilidad aumentó la probabilidad de presentar dolor neuropático de forma marginal. Este resultado sugiere que el diagnóstico de SG a través de la VGI debe incluirse en la estrategia de control de dolor crónico en adultos mayores en México.

Espiritualidad, fe religiosa y su asociación con síndromes geriátricos en adultos mayores que asisten a una unidad de atención geriátrica en México

Durón-Reyes DE, Isidor-Cárdenas JJ, Leal-Mora D, Díaz-Ramos JA.
Unidad de Atención Geriátrica de Alta Especialidad, Hospital Civil Fray Antonio Alcalde.
Tecnológico de Monterrey, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud.
Hospital General de Occidente, Guadalajara, Jalisco, México.

Introducción: El envejecimiento demográfico ha aumentado la prevalencia de los llamados síndromes geriátricos (SG), lo que dificulta las posibilidades de lograr un envejecimiento saludable. La dimensión espiritual se ha integrado en el campo del envejecimiento exitoso debido al potencial efecto de promoción del bienestar de la salud. El objetivo de este estudio fue determinar la prevalencia de la espiritualidad y las prácticas religiosas (R / S) y sus asociaciones con SG en adultos mayores que asisten a una unidad de atención geriátrica en México.

Métodos: Estudio transversal en sujetos de 60 años de edad o más reclutados entre marzo de 2018 y marzo de 2019. Los participantes se sometieron a una valoración geriátrica integral (VGI), por personal de la unidad geriátrica con técnicas estandarizadas. La espiritualidad se evaluó con una pregunta abierta: "¿Te consideras una persona espiritual?". El Cuestionario de Fortaleza de Fe Religiosa de Santa Clara se utilizó para medir los niveles de R / S. Los análisis multivariados se determinaron para establecer una asociación entre espiritualidad y SG.

Resultados: 669 sujetos fueron evaluados; la edad media fue de 77 años (DE 7,58). El 85.7% de los participantes respondieron positivo para R / S, y el 96.1% eran mujeres. El análisis multivariado mostró una asociación significativa entre la presencia positiva de espiritualidad y discapacidad (OR = 0.188; IC 95%: 0.072-0.486), desnutrición (OR = 0.192; IC 95% 0.11-0.332), deterioro cognitivo (OR = 0.317; IC 95% 0.163-0.615) y fragilidad (OR = 0.351; IC 95% 0.198-0.624).

Conclusiones: La prevalencia de R / S es alta en ancianos mexicanos. La presencia positiva de la espiritualidad mostró una menor probabilidad de tener discapacidad, desnutrición, deterioro cognitivo y fragilidad. Los estudios longitudinales son necesarios para determinar con mayor precisión la asociación entre la espiritualidad y el envejecimiento exitoso.

Efecto de la administración de naringina sobre el peso corporal y niveles de adiponectina en individuos con dislipidemia

Vega-Cardona JA, Raffoul-Orozco AK, Avila-Gonzalez AE, Garcia-Cobian TA, Romero-Espinoza P.
Unidad de Investigación Medicina Cuauhtémoc, Universidad Cuauhtémoc Plantel Guadalajara.
Instituto de Terapéutica Experimental y Clínica, Universidad de Guadalajara.

Introducción: La naringina es un flavonoide estudiado con resultados positivos en modelos experimentales en enfermedades metabólicas y crónico-inflamatorias, dados los problemas actuales de sobrepeso u obesidad y dislipidemias que favorecen el desarrollo de enfermedades cardiovasculares, la diabetes mellitus tipo 2 y enfermedades cerebrovasculares, las cuales se hayan asociadas a una reducción de valores de adiponectina plasmática, es de interés estudiar los efectos de naringina sobre el peso corporal, el control de lípidos y los niveles de adiponectina. El objetivo de este estudio fue evaluar el efecto de la administración de naringina sobre el peso corporal, el perfil de lípidos y los niveles de adiponectina en individuos con dislipidemia.

Métodos: Se realizó un ensayo clínico, doble ciego, con asignación al azar y grupo control con un total de 28 pacientes, mayores de edad con diagnóstico de dislipidemia que acudieron al Instituto de Terapéutica Experimental y Clínica, conformando dos grupos de estudio, al primer grupo se le administró naringina 450 mg vía oral cada 24 horas durante 90 días, consumiéndola por la mañana, al segundo grupo se le administró placebo homologado. Se determinó peso, IMC, circunferencia de cintura, cadera, perfil lipídico y niveles de adiponectina. Considerando significativa una $p \leq 0.05$.

Resultados: Se observa una diferencia significativa sobre las determinaciones de IMC (30.59 ± 3.19 vs 33.33 ± 3.23 kg/m², $p = 0.033$), colesterol total (182.57 ± 20.19 vs 245.14 ± 24.12 mg/dl, $p < 0.001$), colesterol LDL (100.21 ± 17.52 vs 125.50 ± 38.29 mg/dl, $p = 0.033$) y adiponectina (0.822 ± 0.249 vs 0.595 ± 0.188 µg/ml, $p = 0.011$) al comparar los datos del grupo de naringina con el grupo placebo respectivamente.

Conclusiones: Nuestros resultados aportan beneficio a los fitofármacos, en este caso al uso de la naringina como un agente terapéutico que puede tener un papel importante en el tratamiento de los desórdenes metabólicos.

Cáncer de mama desde la perspectiva de la genómica mitocondrial

Vega-Avalos JH, Hernández LE, O'Connor-Miranda JA, Arreola-Cruz AA, Cruz-Ramos JA, Hernández-Ortega LD, Rocha-Muñoz AD, Orozco-Luna FJ, Pérez-Rodríguez MA, Ortiz-López R, Mercado-Sesma AR, Baptista-Rosas RC.

Programa de Licenciatura en Médico Cirujano y Partero y Departamento de Salud Enfermedad como Proceso Individual, División de Ciencias de la Salud Centro Universitario de Tonala

Escuela de Ciencias de la Salud, Universidad Autónoma de Baja California, México.

Introducción: El cáncer de mama es un problema de salud que principalmente afecta mujeres entre la cuarta y sexta década de la vida. Al ser una enfermedad de causa multifactorial, se ha sugerido que alteraciones en el ADN mitocondrial juegan un papel importante en el proceso de carcinogénesis. Por lo que en este trabajo se propuso explorar la presencia de polimorfismos mitocondriales previamente reportados en la literatura asociados con el desarrollo de cáncer de mama.

Métodos: Se realizó la búsqueda de las secuencias de cromosomas mitocondriales en la base de datos Nucleotide de GenBank de individuos con diagnóstico de cáncer de mama. El grupo control fue una población esquimal por presentar baja incidencia para la enfermedad neoplásica.

Resultados: Se identificaron 110 secuencias asociadas a cáncer de mama en ADN mitocondrial, de las cuales, 85 pertenecían a pacientes con diagnóstico de cáncer de mama confirmado, mientras que 25 pertenecían a tejido mamario sano. Asimismo, se obtuvieron esquimal. Entre los pacientes con cáncer de mama, el polimorfismo T16519C se encontró en el 60% de los casos y en un 20% de los controles. A demás de cambios en D130, donde ocurría una inserción de una C en la posición 315.

Conclusiones: Se identificaron dos polimorfismos relacionados al haplogrupo H, sin embargo, estos fueron encontrados también en las secuencias de origen no europeo, por lo que los cambios que se encontraron pueden estar relacionados a daños por estrés oxidativo, más que por cambios causados por la carcinogénesis.

Autopercepción de obesidad en estudiantes de Medicina

Soto-Zepeda M, Raffoul-Orozco AK, Romero-Espinoza P, Escalante-Sepúlveda S, Arriaga-Guapo JG, Navarro-Márquez OG, Ibarra-De Anda LA, Fariás-Castillo L, Galindo-Uriarte CM, Horcasitas-Díaz P, Álvarez JL.

Unidad de Investigación Medicina Cuauhtémoc, Universidad Cuauhtémoc Plantel Guadalajara y Grupo de incorporación temprana a la investigación, Unidad de Investigación Medicina Cuauhtémoc.

Introducción: En la actualidad la Organización Mundial de la Salud (OMS) define la obesidad como una acumulación anormal o excesiva de grasa que puede causar un perjuicio para la salud. Históricamente se han presentado dos tipos de percepciones de la obesidad, primero como una ventaja y protección en la sobrevivencia y la segunda como una enfermedad, la cual predomina en la actualidad. Esta percepción de la imagen corporal está compuesta por distintos elementos, como el perceptual, en el cual se define el tamaño, el peso y la forma del cuerpo; el cognitivo-afectivo, determinado por las actitudes y sentimientos que se tienen hacia el cuerpo y el conductual, que establece las acciones que resultan de los anteriores. Lo anterior resulta relevante frente a un panorama mundial caracterizado por un incremento de personas que padecen obesidad. Por otro lado, creemos que entre más conocimientos sobre obesidad se puede ser más objetivo en la autopercepción corporal, el objetivo del presente estudio es analizar y comparar el grado de objetividad de autopercepción física de los estudiantes de medicina de la universidad Cuauhtémoc de primer y tercer año.

Métodos: Se realizó un estudio transversal y descriptivo, la población de estudio buscada fue del 100% del alumnado de dichos años, reduciéndose después de aplicar criterios de selección, como individuos con obesidad, resultando un total de 13 participantes: 7 de primer año (5 de sexo femenino y 2 masculinos) y 9 de tercer año (14 sexo femenino y 5 masculinos).

Resultados: Se observó que los jóvenes estudiantes de primer semestre con menos información de la enfermedad tienen una percepción menos objetiva, dado que solo un estudiante se autopercibe en su estado corporal, en este mismo grupo se muestra que las mujeres no muestran una percepción de mayor obesidad como se esperaba y por otro lado los hombres si se perciben con menos peso o IMC. En el grupo de tercer semestre se muestra mas conocimiento del tema, y tienen respuestas mas objetivas al test, donde 7 de 9 alumnos se autoperciben de manera correcta.

Conclusiones: Con el estudio surgió una nueva interrogante, dado que, aunque algunos se percibieron correctamente con obesidad, y la mayoría la acepta como una enfermedad, pero ninguno se autopercibe enfermo, es posible que por este motivo no se tratan.

Análisis del consumo de alcohol y su relación con el trauma craneoencefálico

Hoxha-González S, Borrayo-Dorado SM, Mortola-Rodríguez FA, Nuñez-Velasco S, Ochoa-Plasencia MR.

Universidad de Guadalajara, OPD Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El consumo de alcohol comprende el 1.5% de las muertes a nivel mundial, 2.1% años de vida perdidos por muerte prematura, 6.0% de pérdida de vida debido a discapacidad y 3.5% de años de vida ajustados por discapacidad. En el informe del Sistema de Vigilancia Epidemiológica de las Adicciones 2016 se reportó una frecuencia relativa de 83.20% en los ingresos a los Servicios de Urgencias Hospitalarias por causas consideradas accidentales relacionadas con el consumo de alcohol. Se pretende establecer en pacientes con traumatismo craneoencefálico (TCE) por accidente vial la incidencia de consumo de alcohol y su relación con la morbilidad y mortalidad en el OPD Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Métodos: Estudio transversal de pacientes ingresados a la Base de Datos de Neurotrauma del Servicio de Neurocirugía HCFAA, enero 2004 - noviembre 2018. Se realizó un análisis de la prevalencia de traumatismos craneoencefálicos relacionados al consumo de alcohol. La información fue procesada en SPSS con estadística descriptiva.

Resultados: En el periodo de 2004 al 2018 un total de 3375 pacientes fueron ingresados por el Servicio de Urgencias del HCFAA por presentar traumatismo craneoencefálico, de estos 28.9% (977 casos) estuvieron relacionados con el alcohol, 97.7% (955) de estos pertenecen al sexo masculino y 2.3% (22) femeninos. Los rangos de edades con mayor porcentaje fueron 15-24 años (28.0%) y 25-34 años (25.9%). En cuanto al mecanismo del trauma los más común fueron las caídas con 37.4%; seguido por golpes contusos, 19.7%; y en tercer lugar los choques automovilísticos 14.7%. En cuanto a severidad según la escala de coma de Glasgow, 52.9% ingresaron con puntaje <12 y 47.1% >12.

Conclusiones: El HCFAA es un Centro de Referencia de Trauma con una gran población de pacientes ingresados con diagnóstico de TCE por lo cual se puede estimar de manera significativa la prevalencia de los mismos asociados al consumo de alcohol. Existe mayor prevalencia de TCE asociados al consumo de alcohol en el sexo masculino, lo cual concuerda con los valores del total de ingresos que en su mayoría son hombres. La población más afectada por grupo de edad son los adolescentes y adultos jóvenes, cifras que concuerdan con las estadísticas nacionales.

Ascenso gástrico laparoscópico. Estudio preliminar prospectivo

Trujillo-Ponce SA, Zúñiga-Morán A, Aguirre-García D, Manuel-Jacobo A, Centeno-Reynoso M, Rubio-Jiménez SE.

Hospital Civil De Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La sustitución esofágica es una de las reconstrucciones gastrointestinales más desafiantes en la práctica quirúrgica pediátrica. El ascenso gástrico laparoscópico es referido con menos complicaciones. El objetivo de este estudio fue dar a conocer la experiencia en la realización de la técnica de ascenso gástrico en un hospital público de 3er nivel.

Métodos: Estudio descriptivo prospectivo, realizado en un periodo de agosto 2017 a marzo 2019 en un hospital público de tercer nivel. Fueron 7 pacientes <14 años a quienes se les ascendió gástrico laparoscópico.

Resultados: Total de 7 pacientes, edad promedio 3.7años. Con diagnósticos de atresia esofágica tipo III fallida en 4 pacientes, 2 con estenosis esofágica secundaria a ingesta de cáusticos y 1 por atresia esofágica tipo I. Promedio de 15 días de estancia intrahospitalaria y 8 en terapia intensiva. En todos, fue transhiatal; en ingesta de cáusticos se realizó esofagectomía. A todos se realizó tubularización gástrica, 2 en la curvatura menor y 5 en el cuerpo y fundus. En 3 casos se realizó seromiotomía antro-pilórica, en los 4 restantes piloroplastia Mikulicz. Anastomosis cervical en 2 pacientes fue esófago-gástrica, en los otros 5 fue esófago-esofágica. La vía enteral se inició al 8º día en 6 pacientes, uno de ellos hasta el día 12. Según nuestra experiencia la transposición gastroesofágica con ascenso gástrico tiene buenos resultados en el posquirúrgico inmediato y mediato, con morbilidad temprana similar a la literatura. La estancia en UCI fue similar a la reportada en la literatura. El inicio de la vía oral fue mayor en nuestra experiencia, sin embargo, se reporta menor en estudios con menores pacientes, en nuestra experiencia al igual que en la literatura la mortalidad está asociada a comorbilidades y días de estancia intrahospitalaria.

Conclusiones: Observamos que el ascenso gástrico laparoscópico con tubularización gástrica, en cuerpo de manera transhiatal es una alternativa adecuada, la piloroplastia tipo Mikulicz tiene mejores resultados en cuanto a evitar el estómago retencionista, con baja mortalidad y adecuada alimentación posterior a la cirugía.

Asociación polimorfismo VEGF 936C/T en pacientes con cáncer de mama en Jalisco

Serrano-Gutiérrez M, Quintero-Ramos A, Del Toro-Arreola A, Franco-Topete RA, Ocegüera-Villanueva A, Barragán-Ruiz A, Topete-Camacho A, Daneri-Navarro A.

Laboratorio de Inmunología, CUCS-UDG.
Unidad de Anatomía Patológica, CUCS-UDG.

OPD Nuevo Hospital Civil de Guadalajara.

Instituto Jalisciense de Cancerología SSJ, GDL, México. 5. Centro Médico Nacional de Occidente.

Introducción: El cáncer de mama (CM) es la principal causa de muerte en México relacionada con tumores malignos en mujeres ≤ 45 años. Es una patología influenciada por factores genéticos y ambientales. Dentro de los factores genéticos, se ha reportado que el polimorfismo VEGF 936 C/T está implicado en el desarrollo y la progresión del CM. El objetivo de este estudio fue determinar la asociación del polimorfismo VEGF 936 C/T con el riesgo de cáncer de mama en pacientes de población del Estado de Jalisco.

Métodos: Se capturaron 216 mujeres con diagnóstico inicial de CM del Hospital de Especialidades-CMNO, Hospital de Gineco-Obstetricia, e Instituto Jalisciense de Cancerología SSJ, además de 195 personas de la población general (PG) tomadas como grupo de referencia. Todos firmaron un consentimiento informado y se extrajo sangre. Se realizó extracción de ADN y tipificación mediante PCR-RFLP, electroforesis en geles de acrilamida y tinción con plata.

Resultados: Como resultados las frecuencias genotípicas para CC, CT y TT en los grupos de CM y PG fueron 0.41, 0.58, 0.01 y 0.57, 0.39, 0.04 respectivamente. Las frecuencias alélicas para C y T en CM y PG fueron 0.70, 0.30 y 0.77, 0.23 respectivamente. Al comparar el alelo T entre ambos grupos de estudios se obtuvo una $p=0.023$ (IC: 1.05-1.96, OR 1.44).

Conclusiones: El alelo VEGF 936T se encuentra aumentado en pacientes con CM, por lo que se considera un factor de riesgo para el desarrollo del CM en mujeres del estado de Jalisco.

Características clínico-serológicas en pacientes con Hemofilia: Hemofilia como paradigma de padecimiento crónico

Guzmán-Silahuva S, Rodríguez-Dávila SC, Barreno-Rocha SG, Rex-Porter BI, Nava-Zavala AH, Rubio-Jurado B.

Unidad de Investigación, Biomédica 02 UMAE HE CMNO, IMSS.
Departamento de Hematología, UMAE HE CMNO, IMSS.

Programa Doctorado Farmacología CUCS U de G. PNP CONACYT.

Programa Nacional de Servicio Social en Investigación en Salud de la Secretaría de Salud.

Programa Internacional. Facultad de Medicina. Univ. Autónoma de Guadalajara.
Departamento de Inmunología y Reumatología, Hospital General de Occidente.
Extension, Consulting and Research Division. Universidad de Monterrey.

Introducción: La hemofilia es un padecimiento recesivo ligado al cromosoma X, causa deficiencia de factores de coagulación con grado de severidad variable. La terapia requiere el reemplazo oportuno del factor deficiente, con adecuado monitoreo por el riesgo de hemorragias espontáneas o estado protrombótico inducido. El objetivo de este estudio fue describir las características clínico-serológicas en pacientes con hemofilia.

Métodos: Tipo de estudio: Estudio de cohorte descriptivo, de pacientes con diagnóstico de hemofilia. Del Servicio de Hematología UMAE HE CMNO Instituto Mexicano del Seguro Social

Resultados: Se incluyeron 27 pacientes masculinos (edad 29 ± 13 años), 20 (74%) con Hemofilia A y 7 (26%) con Hemofilia B. Clasificación: hemofilia leve en 5 (18%), moderada 1 (4%), y grave 21 (78%). Con padecimientos crónicos coexistentes 8 (30%) de ellos. Se detectó artropatía en 23 (85%), con afectación de 0-1 articulaciones en 11 (41%) casos, de 2-3 en 11 (41%) y > 4 en 5 (18%). Evento hemorrágico por año 10 (37%) casos con 1, 8 (29%) con 2, 5 (18%) > 3 eventos, y 4 (15%) no presentaron. Serología en hemofilia A, 6 (30%) pacientes con inhibidor, 1 (5%) hepatitis B, 2 (10%) Hepatitis C y 4 (5%) con VIH. En hemofilia B, 2 (28%) presentaron positivo para Hepatitis C, y 1 (14%) presentó VIH.

Conclusiones: La relevancia de este estudio radica en su importancia clínica; un paciente con este padecimiento debe ser monitorizado de por vida y siendo un padecimiento crónico por sí mismo es importante saber su evolución y sus comorbilidades para brindar una mejor calidad de vida. Se encontró algún otro padecimiento crónico en 30% de los individuos.

Comorbilidades y biomarcadores de coagulación e inflamación en Linfoma no Hodgkin

Rodríguez-Dávila SC, Guzmán-Silahuá S, Barreno-Rocha SG, Herrera-Rodríguez L J, Jurado BR, Nava-Zavala AH.
Unidad de Investigación, Biomédica 02: UMAE HE CMNO, Instituto Mexicano del Seguro Social.
Programa Nacional de Servicio Social en Investigación en Salud de la Secretaría de Salud.
Programa Doctorado Farmacología CUCS U de G. PNPC CONACYT.
Departamento de Hematología, UMAE HE CMNO, Instituto Mexicano del Seguro Social.
Programa Internacional. Facultad de Medicina. Univ. Autónoma de Guadalajara.
Extension, Consulting and Research Division. Universidad de Monterrey.
Departamento de Inmunología y Reumatología, Hospital General de Occidente.

Introducción: En las enfermedades crónicas, su prolongada duración y lenta progresión con inflamación crónica e inmunomodulación específicas favorece la carcinogénesis, como sucede con una de las principales causas de mortalidad mundial, que es el linfoma no hodgkin (LNH). El objetivo de este estudio fue conocer la frecuencia de comorbilidades y los niveles de los biomarcadores de inflamación y coagulación en pacientes con Linfoma no Hodgkin.

Métodos: Estudio descriptivo. Departamento de Hematología, HE UMAE CMNO Instituto Mexicano del Seguro Social. Se registraron: padecimientos crónicos, biomarcadores de inflamación y coagulación en pacientes con LNH.

Resultados: Son 56 pacientes con LNH, 25 (45%) mujeres y 31 (55%) hombres, (edad de 51 años). IMC de 25 (17-34). De estos, 38 (67%) con comorbidos, 14 (25%) diabetes mellitus 2, 20 (35%) hipertensión arterial, 1 (17%) nefropatía, y otros en 15 (26%). Etapa avanzada 29 (52%) y síntomas B en 38 (67%) pacientes. Presentaron anemia (Hb <11 gr/dl) 22 (39%) casos, trombocitopenia (<100,000 cel/uL) 6 (11%), Leucopenia (<4000) 8 (14%). TTP alterado 15 (27%), TP alterado 13 (23%), DD positivo (>500ug/dL) 37 (66%). Fibrinógeno elevado (>400mg/dl) 26 (46%). PCR elevada (>10 mg/dl) 27 (48%).

Conclusiones: El 67% de la población presentó algún padecimiento crónico. La mayoría tuvo enfermedad avanzada, síntomas B y elevación en biomarcadores de inflamación y coagulación. No hubo diferencias significativas de los biomarcadores entre los pacientes con y sin comorbilidades.

Deterioro cognitivo y síndromes geriátricos en ancianos con baja escolaridad en una unidad de cuidados geriátricos en México

Cárdenas-Caro LN, Valencia-Zamora AT, Muñoz-Morales JL, Velázquez-Izazaga P, Leal-Mora D, Díaz-Ramos JA.
Unidad de Atención Geriátrica de Alta Especialidad, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Tecnológico de Monterrey, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Campus Guadalajara, Jalisco.

Introducción: La prevalencia de deterioro cognitivo (DC) aumenta con la edad y es un factor de riesgo para demencia. Se ha visto que el nivel de escolaridad influye en el rendimiento del paciente en pruebas cognitivas, y que una escolaridad baja se asocia a un deterioro cognitivo acelerado. A pesar de esto, la asociación de DC con los síndromes geriátricos (SG), en presencia de baja escolaridad, es poco conocida. El objetivo de este estudio fue determinar la asociación entre SG y DC en ancianos con baja escolaridad que acuden a una unidad de cuidados geriátricos en México.

Métodos: Se realizó un estudio transversal en ancianos de una unidad de cuidados geriátricos en México. Los diagnósticos de SG se obtuvieron a través de una evaluación geriátrica integral realizada por personal estandarizado (marzo 2018 a marzo 2019). El grado de escolaridad se clasificó como bajo si los años de estudio iban de 0 a 3. Se llevó a cabo una regresión logística multivariada para determinar la asociación entre DC y SG.

Resultados: Se evaluó un total de 436 sujetos, 66% se clasificaron con baja escolaridad. La prevalencia de DC fue del 40.8%. Un análisis multivariado demostró la asociación estadísticamente significativa entre deterioro cognitivo y malnutrición (OR 3.519, 95% CI 2.18-5.617), dependencia para actividades básicas de la vida diaria (OR 2.698, 95% CI 1.5-4.85), depresión (OR 1.758, 95% CI 1.134 -2.66), dependencia para actividades instrumentadas de la vida diaria (OR 1.695, 95% CI 1.0-2.7) y fragilidad (OR 1.607, 95% CI 1.048-2.463).

Conclusiones: Este estudio reveló que la presencia de algunos SG aumenta la probabilidad significativa de pertenecer a un grupo con DC. Se requiere de estudios longitudinales para determinar la influencia de los SG en el desarrollo de DC en ancianos mexicanos con baja escolaridad.

Herramientas de análisis geográfico para el control de enfermedades transmisibles

Reyna-Sevilla A, González-Castañeda ME, Ramos-Herrera IM.
Departamento de Salud Pública, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara.
Departamento de Geografía, Centro Universitario de Ciencias Sociales y Humanidades, Universidad de Guadalajara.

Introducción: La incursión de Sistemas de Información Geográfica en salud pública ha favorecido la disponibilidad de herramientas para analizar la distribución y variabilidad geográfica de eventos de salud, los cuales, en su mayoría, tienen un referente espacial. El uso de dichas herramientas puede ser un importante insumo para respaldar la toma de decisiones en el ámbito de la vigilancia epidemiológica y especialmente el control de enfermedades transmisibles. Este trabajo involucró datos relacionados con la epidemia del cólera registrada en Londres (1854), con el objetivo de demostrar la utilidad de un conjunto de herramientas de análisis geográfico en el control de enfermedades transmisibles mediante la identificación de la fuente origen de la epidemia.

Métodos: Diseño analítico en el que se georreferenciaron las bombas de agua y defunciones por cólera involucradas en la epidemia, para recrear su distribución espacial mediante puntos en el contexto actual de Londres. Se utilizaron herramientas geográficas para obtener mediciones de la distancia entre la localización de las defunciones y bombas: tendencia central (centro promedio), dispersión geográfica (distancia estándar, elipse direccional) y modelización espacial (algoritmo predictivo). Se generaron mapas para los resultados.

Resultados: Se analizó la distribución espacial de 489 defunciones por cólera respecto a la localización de 8 bombas de agua. Únicamente una bomba (calle Broad) mostró mayor influencia respecto a las defunciones, lo cual explicó el 55.6% de estas. Dicha bomba, además, se localizó a una distancia de 19 metros (mínima) respecto al centro promedio de las defunciones, lo que sugiere que, a menor distancia entre la bomba y el centro promedio, aumentó la cantidad de defunciones; el 64% de estas se registró al interior del polígono delimitado por la distancia estándar; la elipse direccional mostró una zona de contagio, orientación este-oeste, que concentró el 58.3% de defunciones. La misma bomba se localizó al interior del área de mayor probabilidad de ocurrencia de defunción, delimitada por un modelo predictivo espacial.

Conclusiones: Una gran cantidad de defunciones de cólera, geográficamente próximas a la bomba de la calle Broad, demostró la utilidad de herramientas geográficas para reconocer el origen de la epidemia. Con este trabajo y análisis destacamos que la aplicación de dichas técnicas podría optimizar los sistemas de vigilancia epidemiológica en el control de enfermedades transmisibles.

Traumatismo craneoencefálico; investigación epidemiológica y factores asociados al trauma

Meza-Moreno ME, Borrayo-Dorado SM, Núñez-Velasco S.
Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El trauma de cráneo es una entidad de alta frecuencia en nuestra región que afecta principalmente a hombres jóvenes en edad productivamente activa, con lesiones intracraneales con la necesidad de intervenir quirúrgicamente a casi la mitad de los pacientes estudiados, la mayor parte de estos con evolución satisfactoria después de la cirugía observándose en GOS. Cabe resaltar la incidencia del móvil del trauma, recalcando el choque volcadura como el más frecuente en nuestra serie de casos.

Métodos: En nuestra base de datos tomada desde el 2001 al 20018 con un total de 3370 pacientes que ingresaron a nuestro hospital con traumatismo craneoencefálico, se observó como móvil más común accidente de tráfico en 72.2% de los casos, encontrándose prevalencia en el sexo masculino en el 92.6% de los casos contra mujeres en el 7.2%; siendo el más alto pico de frecuencia entre los 15 y 24 años. Observándose el hematoma epidural como la lesión intracraneal más común asociada al trauma en el 26.3% de los casos seguido de HSDA 11.1% de los casos y laceración cerebral 8.1%. Necesitándose de intervención quirúrgica en el 46.9% de los casos. Por otro lado, observándose muerte cerebral ya diagnosticada como motivo de ingreso en 2.6% de la serie.

Resultados: En nuestra base de datos tomada desde el 2001 al 20018 con un total de 3370 pacientes que ingresaron a nuestro hospital con traumatismo craneoencefálico, se observó como móvil más común accidente de tráfico en 72.2% de los casos, encontrándose prevalencia en el sexo masculino en el 92.6% de los casos contra mujeres en el 7.2%; siendo el más alto pico de frecuencia entre los 15 y 24 años. Observándose el hematoma epidural como la lesión intracraneal más común asociada al trauma en el 26.3% de los casos seguido de HSDA 11.1% de los casos y laceración cerebral 8.1%. Necesitándose de intervención quirúrgica en el 46.9% de los casos. Por otro lado, observándose muerte cerebral ya diagnosticada como motivo de ingreso en 2.6% de la serie.

Conclusiones: En México según el sistema nacional de información en salud, TCE constituye la 4ª causa de morbimortalidad en la población productiva. A pesar del impacto que esto representa no se da la importancia estadística necesaria por lo cual la a partir del año 2001 se inicia en el servicio de neurocirugía del HCFAA se diseña una base de datos de pacientes relacionada al trauma para recopilar información sistematizada del trauma craneal así como la situación epidemiológica y los factores asociados al trauma para obtener información de validez estadística y científica que ayude en la toma de decisiones de esta patología.



Manejo quirúrgico de fracturas traumáticas en artritis reumatoide: posible desenlace favorable

Rojas-Morán RA, Gómez-Fuentes FO, Paz-Rodríguez DH.

Estudiante de medicina, Centro Universitario de Ciencias de la Salud.

Traumatólogo Ortopedista y Artroscopia, Servicio de traumatología del Nuevo Hospital Civil Juan I Menchaca.

Introducción: La prevalencia de AR en México es 1.6%, predomina en mujeres mayores de 45 años, esto y las complicaciones musculoesqueléticas facilitan fracturas. La fractura del antebrazo distal es la más común del miembro superior en diversas edades, 75% en radio distal, se puede acompañar de fractura de ulna, pero es menospreciada, pocos estudios hablan de su tratamiento. Esto puede ser un reto para el traumatólogo, el mejor abordaje puede no ser claro en pacientes con tales factores de riesgo, capaces de comprometer el resultado, temor a desenlace anatomofuncional negativo e incertidumbre pueden agobiar a médico y paciente.

Descripción del caso: Femenina de 55 años valorada el 09-08-19 en urgencias del NHCJM tras caer de su propia altura con mano izquierda en hiperextensión, se toman radiografías AP y lateral encontrando fracturas conminutas de cubito y radio distal, por sus antecedentes: AR diagnosticada a los 24 años, tratamiento con abatacept, metotrexato, hidroxilcloroquina y deflaxacort; edad y sexo, tiene mal pronóstico anatomofuncional con probable limitación del movimiento; se inmoviliza con férula y se da de alta voluntaria. Se busca revaloración el 10-08-19 por uno de los autores, según clasificación AO el diagnóstico es 2R3C3.3, 2U3C y fractura desplazada de semilunar, que deben recibir tratamiento quirúrgico por la expectativa funcional de la paciente. El 11-08-19 se coloca VLP con tornillos de ángulo variable en FRD y agujas de Kirschner en ulna, la osteosíntesis del semilunar no fue posible por el tamaño y la calidad del hueso, solo se redujo. Se toman controles radiográficos y se da alta a las 10 hr. del procedimiento. El 10-09-19 se toman nuevos controles y se retiran agujas K. El 29-09-19 se cumple 7° sesión de rehabilitación con casi la plenitud de movimientos, limitada extensión y desviación radial; se valora DASH score con resultado de 30.

Discusión: La colocación de VLP es superior a otras técnicas en FDR conminuta, al restaurar la anatomía y función evitando dolor crónico, común en FDR. Es importante tratar los factores de riesgo y así prevenir fracturas por osteoporosis, es triste, las GPC no hacen referencia a esto.

Conclusiones: Incluso en pacientes con AR Y FDR conminutas se puede lograr la restauración anatomofuncional si se realiza la técnica quirúrgica adecuada en manos expertas.

Reacción Leucemoide neutrofílica, su abordaje y diferenciales. Presentación Atípica de Mieloma Múltiple

De la Cruz-Vázquez JJ, Lara-Valadez MG, Barrera-Cháirez E, Zacapantzi-Carrillo C. Centro Universitario de Ciencias de la Salud.

Universidad de Guadalajara.

Servicio de Hematología del Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".

Introducción: El mieloma múltiple (MM) es un desorden de células plasmáticas caracterizado por: proliferación monoclonal en médula ósea, disfunción orgánica y proteína monoclonal en suero y orina. Su edad media de presentación a los 70 años y solo el 37% en <65 años. La presencia de leucocitosis en rango de reacción leucemoide neutrofílica (cuenta leucocitaria >40,000 células/mm³ con predominio de neutrófilos maduros >80%), se observa rara vez en pacientes con MM.

Reporte de caso: Masculino de 38 años, inicia su padecimiento 6 meses previos con pérdida de peso asociada a dieta, diaforesis nocturna, artralgias y adenopatía cervical de 1.5 cm. Como antecedentes presentaba tabaquismo activo (1-2 cajetillas/día/20 años) y consumo de marihuana. Se observaron los siguientes estudios: Leucocitos 41.0x10⁹/L, Neutrófilos 37.5x10⁹/L, Linfocitos 2.43x10⁹/L, Hb 14.1 g/dl, Plaquetas 144.0 x10⁹/L, Cr. 1.03 mg/dl, Ca⁺⁺ 8.8 mg/dl, Proteínas totales 10 gr/dl, Globulinas 5.5 gr/dl, IgG 3870 (<1,600mg/dl), Kappa 798 (<370mg/dl), B2 Microglobulina 2.7mg/L, JAK2 (-), Cromosoma Filadelfia t(9;22) (-). Radiografía de cráneo con imagen en sal y pimienta. USG hepatomegalia 18 cm y esplenomegalia 20.5 x 7.4 cm, Biopsia de médula con hiperplasia granulocítica y plasmocitica (15%) con plasmablastos. Se excluyeron causas infecciosas.

Discusión: El diagnóstico de MM se realiza con base en los criterios IMWG, de los cuales nuestro paciente cumplía con los siguientes: Células plasmáticas en médula ósea ≥ 10% en punción de médula ósea (*Gold Standard*), lesiones osteolíticas en radiografía y elevación de inmunofijación de globulinas. La reacción leucemoide aislada es característica de procesos inflamatorios, sin embargo, ligada a neutrofilia se asocia con Leucemia Neutrofílica Crónica o discrasia de células plasmáticas (30 casos reportados), por lo que es importante diferenciarlas.

Conclusiones: Al presentarse un paciente con leucocitosis y neutrofilia, se debe reconocer la reacción leucemoide, la cual es una manifestación laboral de múltiples enfermedades como infección, hemorragia y neoplasias, por lo cual es importante realizar el diagnóstico diferencial de las entidades para abordar los signos, síntomas, estudios de laboratorio y gabinete, propios del paciente, recordando que una hiperglobulinemia nos puede sugerir una discrasia de células plasmáticas.

Situs inversus. A propósito de un caso

Ochoa-Rentería MF, Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, Pérez-Ornelas G, Pérez-Ornelas C, Soto-Mancilla JL, Mariscal-Flores R, Martínez-Peña EG, Guadalupe-Velázquez J.

Laboratorio de Bioquímica.

Cuerpo Académico UDG-CA-80.

DBMG, CUCS; Servicios de Genética.

Neurocirugía Pediátrica.

Clínica de Alteraciones del Desarrollo Sexual.

Servicios de Ginecología y Obstetricia, Pediatría, Hospital General de Occidente.

Introducción: El situs inversus se caracteriza por posición invertida de los órganos toracoabdominales con respecto al plano sagital como resultado de anomalías en rotación del tubo cardíaco durante el período embrionario. Tiene prevalencia de 1/10,000 nacimientos y un patrón de herencia autosómico recesivo con igual incidencia en ambos sexos. Se desconoce la causa exacta del fallo en el eje lateral; actualmente se asocia a mutaciones en el gen NODAL, el cual se encuentra en 10q22. Se describen 3 variantes anatómicas: situs solitus, situs inversus y situs ambiguus. El objetivo fue describir las características clínicas de un caso con situs inversus.

Reporte clínico: Femenina 9 años, curso del embarazo normal, de término, parto distócico por DCP. Peso y talla al nacimiento 2,500 g y 48 cm. Padre y madre de 15 y 19 años respectivamente al nacimiento del caso índice, sanos, no consanguíneos. A la exploración física: peso 31 kg (percentil 50); talla 1.37 m (percentil 75); perímetro cefálico 52 cm (percentil 75); cráneo, pelo, ojos, nariz, boca, orejas, cuello, y tórax normales, mamas Tanner II; se ausculta latido cardíaco en hemitórax derecho, rítmico y la punta cardíaca se palpa del lado derecho; abdomen normal; pelo púbico Tanner I; extremidades superiores normales; extremidades inferiores normales, pie tiene una separación aumentada entre I y II dedos; piel normal; inteligencia normal. Aún no tiene menstruación, no adrenarca, ni pubarca.

Discusión: La paciente que se reporta en este caso ingresó al hospital por dolor abdominal con sospecha de apendicitis de presentación atípica, motivo por el cual se le realizaron estudios de imagen detectándose de forma casual dextrocardia más situs inversus.

Conclusiones: El situs inversus totalis suele suponer un hallazgo casual dado que la mayoría de los pacientes se encuentran asintomáticos, un diagnóstico oportuno nos llevará a una mejor atención, y que se debe indicar tanto al paciente como a sus familiares, debido a que algunos pacientes pueden presentar algunas enfermedades comunes pero con manifestaciones clínicas atípicas como el caso que se presenta que ingresó por dolor abdominal que sugería una apendicitis, sin embargo, los estudios mostraron que la paciente tenía el apéndice del lado izquierdo.

Niemann Pick Tipo B a propósito de un caso.

Ruvalcaba-Briseño MJ, Álvarez-Carrillo A, Hernández-Hernández JA, Pérez-García G, Ornelas Arana ML, Soto-Mancilla JL, Mariscal-Flores R.

Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80 y Departamento de Biología Molecular y Genómica, Centro Universitario de Ciencias de la Salud.

Servicio de Genética y Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".

Introducción: Niemann Pick Tipo B (NPB) es una enfermedad con herencia autosómica recesiva de acumulo lisosomal causado por una mutación en el gen *SMPD1* (11p15.4) que codifica para la esfingomielina ácida para la conversión a ceramidas. Caracterizado por la acumulación de esfingomielina en forma de macrófagos o "células Niemann Pick", principalmente en hígado y bazo, manifestando hepatoesplenomegalia, dislipidemia, pancitopenia, deterioro gradual de la función pulmonar, retraso del crecimiento y alteraciones oculares.

Descripción del caso: Femenina de 33 años, con esplenomegalia, episodios de pancitopenia, edema en extremidades superiores e inferiores y disnea de pequeños esfuerzos. Antecedentes: hepatomegalia, edema y disnea recurrentes desde los 2 años; sin antecedentes de desarrollo psicomotor. Hermana similarmente afectada. Exploración física: talla 157cm, peso 60.5kg, ictericia en ojos; cuello corto, tórax en campana, mamas Tanner 4; abdomen globoso con red venosa toraco-abdominal visible; hematomas y petequias e inteligencia normal. Laboratorio: Eritrocitos 2.9millones/mm³; Hb 8.2gr/dl; Hto 24.40%; HCM 27.8pg; leucocitos 1.1mil/micl; plaquetas 18,000mil/mm³, glucosa 216.22mg/dl, urea 49.43mg/dl, creatinina 1.04 mg/dl, bilirrubina directa 1.69 mg/dl, bilirrubina indirecta 3.10 mg/dl, bilirrubina total 7.79mg/dl, proteínas totales 5.49g/dl. En resonancia magnética se observaron osificaciones parenquimatosas en cráneo, siringomielia de C4-T2 por malformación de Chiari tipo 1, quiste aracnoideo temporal izquierdo, ectopia amigdalina, edema pulmonar, cardiomegalia, esplenomegalia, aterosclerosis de la aorta y arterias ilíacas; biopsia de médula ósea: células Niemann Pick y azul marino.

Discusión y conclusiones: La paciente presentó malformaciones del SNC que no han sido descritas en la literatura. Actualmente no se ha propuesto un abordaje neurológico para encontrar este tipo de malformaciones en los pacientes con NPB. Se abren las puertas para un abordaje más amplio relacionado con las malformaciones del SNC. Describimos las malformaciones del SNC en una paciente con NPB con una hermana similarmente afectada con mutación nueva del gen *SMPD1*. Las calcificaciones cerebrales y la malformación del SNC no han sido asociadas reportado a NPB. La paciente presenta datos clínicos, de laboratorio e histológicos que confirman el diagnóstico de NPB.



Asociación de neumonía eosinofílica con citomegalovirus: reporte de un caso

Maciel-Galeana A, Serrano-Heredia JS, Tortolero-Pérez JR, Castañeda-Achutiguí JJ, Cibrián-Suárez AA, Gaytan-Robles LU.
Centro Universitario de Ciencias de la Salud.
Universidad de Guadalajara.
Servicio de Medicina Interna Hospital Regional Dr. Valentín Gómez Farías.

Introducción: La neumonía eosinofílica (NE) está caracterizada por un síndrome de distrés respiratorio, evidencia radiográfica de infiltrados pulmonares y eosinofilia identificada por lavado broncoalveolar o biopsia pulmonar. Es poco común, generalmente está asociada a parasitosis, fármacos y tabaco, o es idiopática. El citomegalovirus (CMV) en inmunocomprometidos se presenta heterogéneamente como retinitis, neumonitis, encefalitis, hepatitis, entre otros. La manifestación radiográfica más común es un infiltrado pulmonar bilateral, simétrico, perivascular y procesos alveolares que afectan principalmente los lóbulos inferiores.

Descripción del caso: Femenina de 58 años, de Tepic, Nayarit, con antecedentes patológicos de relevancia como diabetes mellitus tipo II, hipotiroidismo y cáncer de mama. Hace dos meses inicia con fiebre súbita de predominio nocturno, de 39°C a 40°C, diaforesis profusa, sin sintomatología respiratoria, urinaria o gastrointestinal. La paciente presentó pérdida ponderal de 15 kilogramos en un plazo de 60 días, además de manchas hipercrómicas de bordes irregulares y tamaño heterogéneo. Al ingreso a la institución, los datos laboratoriales indicaron anemia, eosinófilos de 5360/μL, neutrófilos de 13130/μL, IgG anti-CMV >500 UI/ml, e IgE de 850 UI/ml. No presentó datos de daño hepático. A la exploración física se encontraron adenopatías submandibulares bilaterales indoloras de 2cm x 2cm. También se observó ingurgitación yugular grado III y tiroides palpable. A la palpación del abdomen, se encontró hepatoesplenomegalia. La neumonía eosinofílica fue confirmada por biopsia, sin microorganismos ni células neoplásicas.

Discusión: En pocas ocasiones se ha establecido al citomegalovirus como causa de neumonía eosinofílica, debido a que los virus generalmente no provocan la elevación de este polimorfonuclear.

Conclusión: Vale la pena investigar la relación entre el citomegalovirus y la neumonía eosinofílica, debido a que no es una etiología común. El reporte de este caso serviría para establecer pautas terapéuticas y que, en futuras ocasiones, el abordaje sea mejor y el tratamiento más oportuno.

Displasia craneometafisiaria autosómica dominante. Presentación de un caso

Tirado-Ornelas SL, Zepeda-Gutiérrez I, Aceves-Manzo J, Ornelas-Arana ML, Pérez-García G, Mariscal-Flores R, Soto-Mancilla JL, Corona-Hernández JL.
Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Universidad de Guadalajara.

Servicio de Genética y Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual.
Radiología e Imagen del Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La displasia craneometafisiaria (CMD), incidencia <1/1'000,000, es una osteocondrodysplasia caracterizada por hiperostosis y esclerosis de los huesos craneofaciales asociados con el modelado anormal de las metafisis por mutaciones en el gen ANKH localizado en 5p15.2 (AD) o en el gen GJA1 localizado en 6q22.31 (AR). La esclerosis del cráneo puede conducir a la asimetría de la mandíbula y compresión del nervio craneal, que puede provocar pérdida auditiva y parálisis facial.

Reporte de caso: Femenina de 6 años, padres no consanguíneos, el padre similarmente afectado, producto de embarazo normo evolutivo de 40 SDG, nacida por parto, peso de 3,170 g y talla de 50 cm. Exploración física: talla 107 cm (< percentil 1); perímetro cefálico 55 cm (< percentil 99); brazada 110 cm; cráneo dolicocefalo; cara alargada y estrecha; frente amplia prominente; ptosis palpebral izquierda; telecanthus; puente nasal deprimido, amplio, con hipoplasia del cartilago de la nariz; prominencia ósea paranasal, alas nasales hipoplásicas; filtrum largo; mordida abierta; orejas rotadas hacia atrás; manos braquidactilia y sindactilia del V; genu recurvatum; pie plano, aumento de la separación del II y III. Rx: esclerosis de huesos de la base del cráneo; húmero con ensanchamiento diafisario; columna y tórax normales, fémur en "matraz Erlenmeyer". TAC: sinostosis de huesos del cráneo y los propios de la nariz.

Discusión: La CMD es un trastorno esquelético generalizado, la forma recesiva suele ser más severa que la autosómica dominante, en ambas formas la expresividad es variable. El diagnóstico diferencial incluye otras displasias: la tipo Pyle (menos severa), la craneodisplasia (no tiene ensanchamiento metafisario) y Engelmann-Camurati (en la infancia no hay ensanchamiento metafisario). Se han descrito menos de 780 casos. Las anomalías faciales son los primeros síntomas y a menudo son menos evidentes con la edad, la inteligencia y esperanza de vida son normales. La compresión de los nervios craneales lleva a sordera y parálisis facial.

Conclusiones: Por las alteraciones clínicas y radiológicas consideramos es una displasia craneometafisiaria autosómica dominante (padre también afectado). En este caso al ser hereditario y no esporádico el estudio molecular para diferenciar la forma recesiva.

Leucemia de células plasmáticas. Reporte de caso

Cervantes-Pérez LA, Martínez-Lerma UG, Pinedo-Terreros B, Beltrán-Guzmán B, Pichardo-Lepe H, Fernández-Vargas O, Ron-Magaña AL, Barrera-Chairez E, Chamorro-Morales NH, Villalobos de la Mora LO, Martínez-Ayón C.
Servicio de Hematología, Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".
Unidad de Trasplantes de Progenitores Hematopoyéticos en Adultos, Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".
Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara.

Introducción: La leucemia de células plasmáticas es una patología poco frecuente y agresiva. Se puede presentar de forma primaria o como fase leucémica de mieloma múltiple. La incidencia es de 4 casos en 10,000,000 habitantes por año. La edad media de presentación es de 55 años. Se manifiesta con hipercalcemia, falla renal, lesiones líticas, anemia, leucocitosis.

Presentación del caso: Mujer de 49 años de edad con historia de 4 meses con sangrado vaginal abundante, pérdida de peso de 5 kg y cansancio. Clínicamente con palidez, hepatomegalia y esplenomegalia, no se identificaron crecimientos ganglionares. Exámenes de laboratorio con hemoglobina de 10g/dl, plaquetas de 34 x 109, leucocitos de 38 x 109, monocitos 28.4 x 109, calcio normal, sin daño renal, radiografía de cráneo normal. Aspirado de médula ósea infiltrado en su totalidad por células plasmáticas. Inmunofenotipo de sangre periférica con 65% de células plasmáticas monoclonales. Inmunofijación y electroforesis negativas. Se establece diagnóstico de leucemia de células plasmáticas y se inicia manejo con CyBorD (ciclofosfamida, bortezomib, dexametasona) 6 ciclos. Actualmente en remisión completa. En protocolo de trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos.

Discusión: Yamaguchi propone criterios diagnósticos para ESA donde se incluyen fiebre alta, artralgias, rash cutáneo y leucocitosis el diagnóstico se llega al presentar cinco o más de los criterios clínicos propuestos incluyendo al menos dos de los mayores, con sensibilidad del 96,2 % y especificidad de 92,1 %. Deben excluirse enfermedades infecciosas, neoplásicas y otras enfermedades inmunológicas.

Conclusiones: La leucemia de células plasmáticas es una neoplasia sumamente infrecuente. Puede ser de presentación primaria o secundaria a mieloma múltiple. El pronóstico es pobre, con supervivencia media de 6 a 11 meses. El manejo es similar al utilizado para mieloma múltiple, con CyBorD o VDT-PACE. De ser posible, deben llevarse a trasplante de progenitores hematopoyéticos para prolongar la sobrevida.

Presentación de un caso clínico con un síndrome drepanocítico: HbS/HbD los Angeles

Centeno-Granada KE, Pérez García G, Ornelas-Arana ML, Perea-Díaz FJ, Pérez-Ornelas C, Bonilla-Campos ME, Silva-Haro PL, Ramírez-Vera L, Barrera-Chairez E, Rodríguez-Bravo K, De Ávila-Beltrán AS.

Laboratorio de Bioquímica. Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Universidad de Guadalajara.

Servicio de Genética. Hematología del HCGFAA.
División de Genética, CIBO, IMSS, CMNO.
Pediatría, Hospital General de Occidente.

Introducción: La enfermedad por HbS es una enfermedad multisistémica asociada a episodios de hemólisis y daño progresivo, dada por una mutación en el gen de la globina β de la hemoglobina. Clínicamente se caracteriza por episodios de anemia hemolítica. Es más común en individuos de ascendencia africana.

Descripción del caso: Femenina de 35 años, padre y madre de 38 y 36 años respectivamente al nacimiento del caso índice, sanos, no consanguíneos. Tres hermanos similarmente afectados, uno falleció a los 8 meses de edad. Desde los 7 años refiere dolor óseo y abdomen, se dio cuenta de la anemia a los 12 años. Ha presentado episodios de anemia. Exploración física y cognitiva sin alteraciones. Laboratorio: bilirrubina total 2.7 mg/dL; bilirrubina directa 0.6 mg/dL; bilirrubina indirecta 2.1 mg/dL; TGO 53 UI/L; DHL 1314 UI/L; hemoglobina 8.99 g/dL; hematocrito 23.6%; inducción a drepanocitos +; electroforesis alcalina para Hb S/F, en la cromatografía se detectaron dos hemoglobinas variantes una migra en posición de la HbS y otra en posición de HbD; el frotis de sangre periférica muestra drepanocitos. El estudio molecular mostró un genotipo HbS/HbD los Angeles.

Discusión: La paciente refiere no tener familiares de ascendencia africana o europea. Los datos clínicos y de laboratorio corroboraron una anemia con drepanocitos (anemia drepanocítica) y los estudios moleculares detectaron dos mutaciones en el gen de la globina beta de la hemoglobina.

Conclusiones: La paciente presenta un síndrome drepanocítico con dos hemoglobinas anormales, la hemoglobina S y la hemoglobina D. El estudio molecular corrobora el diagnóstico con un genotipo HbS/HbD los Angeles. Siendo un caso poco frecuente.

Mucopolisacaridosis IVA: Reporte de caso familiar con genotipo heterocigoto compuesto

Nava-Ladino A, Orozco-Saquelar JA, Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, Soto-Mancilla JL, Mariscal-Flores R.

Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Universidad de Guadalajara.

Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La mucopolisacaridosis IVA (MPS IVA) o síndrome Morquio, es una enfermedad con herencia autosómica recesiva, se debe a mutación en el gen GALNS (16q24) que codifica la enzima sulfatasa de galactosamina-6-sulfato, cuya deficiencia resulta en acumulación de queratán y condroitín sulfato lisosomal. Se caracteriza por talla baja, disostosis múltiple; alteraciones visuales, auditivas y cardiorrespiratorias e inteligencia normal. Prevalencia de 1/250.000. Se conocen más de 180 mutaciones.

Descripción del caso: Caso índice (CI): masculino de 4 años, padres no consanguíneos. Exploración física: Talla baja; pectus carinatum; desviación cubital en manos, genu valgo; articulaciones prominentes e inteligencia normal. Rx: Disostosis múltiple (cifosis dorsal; platispondilia; costillas anchas y espatuladas; metáfisis ensanchadas y epífisis irregulares y metacarpos anchos). RMN: quiste aracnoideo. Cardiología y oftalmológicamente fue normal. Actividad enzimática de galactosa 6 sulfatasa (1,5 umol) disminuida. Estudio molecular del gen GALNS: genotipo heterocigoto compuesto c.[910G>C];[1156C>T] o p.[Gly304Arg];[Arg386Cys]. Un hermano de dos meses similarmente afectado.

Discusión: El diagnóstico bioquímico fue confirmado con el estudio molecular, consideramos es una forma severa de MPS IVA, a pesar de un adecuado asesoramiento genético la madre se volvió a embarazarse y el siguiente producto resultó también afectado. La mutación c.[1156C>T] se reporta como severa, y la c.[910G>C] no se reporta como patogénica pero en mexicanos se ha encontrado en estado heterocigoto, el análisis de las mutaciones para predecir sus efectos en el fenotipo de la proteína para correlacionarlo con la enfermedad sería importante.

Conclusiones: Es una MPS IVA, forma severa, con genotipo heterocigoto compuesto. El diagnóstico temprano de la enfermedad permite el manejo multidisciplinario para detectar la mielopatía y parálisis que los puede llevar a la muerte. El estudio molecular es importante para la correlación genotipo-fenotipo. Actualmente existe terapia de reemplazo enzimático con elosulfasa alfa, que actúa especialmente en corazón, pulmón e hígado, el CI no fue candidato a terapia enzimática y la madre no aceptó que el hermano entrara a protocolo.

Hipogonadismo hipogonadotrófico sin anosmia en una paciente con disforia de género de masculino a femenino

Aceves-Manzo JJ, Ruvalcaba-Briseño MJ, Hernández-Hernández JA, Ruvalcaba-Padilla N, Meléndez-Sánchez M, Padilla-Sánchez MP, Ornelas-Arana ML, Pérez-Ornelas G, Soto-Mancilla JL, Ramos-Lamas H, Bazua-O'Connor R, Mariscal-Flores R, Pérez-García G. Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Universidad de Guadalajara.

Servicio de Genética. Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual HCFAA. Cirugía Plástica HCFAA. Servicio de Psiquiatría Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".

Ginecología y Obstetricia, Hospital General de Occidente.

Introducción: El hipogonadismo hipogonadotrófico con o sin anosmia (HHCSA) es un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas con distinto patrón de herencia en los que generalmente su desarrollo sexual fenotípico coincide con su sexo cerebral y no hay descritos pacientes con disforia de género. Lo común en el tratamiento es hormonal por el hipogonadismo y ayuda psiquiátrica y psicológica.

Reporte de caso: Femenina de 25 años. Desde la etapa preescolar se siente mujer, hasta la etapa adulta se viste como mujer. La sociedad la identifica como mujer. Ella desea aumento en el tamaño de sus mamas y cambio de su aspecto genital a femenino. A la exploración física peso de 64.5 kg; talla 1.72m; perímetro cefálico 58cm; IMC 21.86 kg/m²; cráneo, cara, pelo, frente, cejas, pestañas, escleras, iris normales; midriasis; resto de exploración física de cara y cuello normal; mamas Tanner 3 inducidas por tratamiento hormonal estrogénico desde hace 10 meses; abdomen normal; área genital con pene de 6 cm de longitud desde la sínfisis del pubis, testículos pequeños de 3.5 x 1.5 cm no dolorosos a la palpación, pelo púbico de distribución ginecoide; extremidades superiores e inferiores normales; piel fina y suave, no se depila. Testosterona 0.09 ng/mL; LH 0.10 mUI/mL; FSH 0.10 mUI/mL; estradiol 5.00 pg/ml todas bajas. La prueba de olfato fue normal. Fue tratada con estrógenos, el servicio de Cirugía Plástica modificó el área genital de masculina a femenina (Técnica de genitoplastia transexual feminizante de Mc Millan).

Discusión: El tratamiento en los pacientes con HHCSA esta dirigido al hipogonadismo que presentan y acorde a su sexo cromosómico, gonadal, fenotípico y cerebral. Como se trata de una paciente con HHCSA y disforia de género de masculino a femenino fue evaluado por la CADS y se decidió por un manejo quirúrgico y hormonal hacia la feminización.

Reporte de caso: Pioderma Gangrenoso Recidivante

Luna-Gómez A, Cardenas-Cruz AE, Gutierrez-Navarro PC.

Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Universidad de Guadalajara. Departamento de Microbiología y Patología. Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80 del Departamento de Biología Molecular y Genómica. Departamento de Morfología.

Introducción: El pioderma gangrenoso es una dermatosis neutrofílica rara idiopática. Se presenta como úlceras en la piel, de evolución aguda o crónica. Se desconoce su prevalencia, el pico de incidencia es entre 40 y 60 años, y predomina en mujeres. Suele estar acompañada por una enfermedad sistémica, como colitis ulcerosa. La lesión se caracteriza por ser dolorosa, necrótica, con bordes irregulares de color azul-púrpura y aspecto de tejido de granulación. Existen 4 clasificaciones clínicas: clásico, ampollar, superficial, periostomal y maligno. Actualmente los criterios diagnósticos son una biopsia que demuestre infiltrado neutrofílico, exclusión de infección en la lesión, fenómeno de patergia, entre otros. El tratamiento se basa en inmunosupresores e inmunomoduladores. Suele dejar cicatrices desfigurantes, son frecuentes las recidivas y tienen una alta mortalidad.

Presentación del caso: Paciente masculino de 37 años con antecedente de traumatismo por material corto contundente, ocasionando una lesión que abarcó prácticamente toda la pierna izquierda. Clínica e histopatológicamente se diagnosticó pioderma gangrenoso; se realizó aseo quirúrgico e injerto autólogo del músculo sin complicaciones, tratado con prednisona, azatioprina e infliximab suspendidos cuatro meses posteriores. Cuatro años después presentó reactivación del pioderma por un traumatismo con objeto corto contundente, presentando dermatosis diseminada en pierna izquierda, abarcando toda la cara anterior y laterales, de color azul-violáceo y eritema perilesional, con presencia de áreas de necrosis, úlceras, edema y dolor a la palpación; además de extremidad superior izquierda con fenómeno de patergia. Niega presencia de enfermedad inflamatoria intestinal o enfermedades crónicas degenerativas. Se solicitó reinicio de terapia biológica.

Discusión: El paciente no se encuentra dentro del grupo etario de mayor incidencia, además de no ser del sexo en el que existe una mayor prevalencia. Así mismo, el tamaño de la lesión, la ausencia de una comorbilidad sistémica y su carácter recidivante, conforman características infrecuentes en la literatura.

Conclusiones: El pioderma gangrenoso es un padecimiento poco prevalente, por lo que reportar el caso antes mencionado aporta datos a la literatura que impulsan la capacidad de realizar un diagnóstico oportuno del padecimiento, ya que es de vital importancia para comenzar el tratamiento y evitar que la lesión progrese.

Glioma del tracto óptico sin déficit visual asociado a Neurofibromatosis tipo 1

Aguilar-Mercado V, Arce-Lozoya M, Navarro Valadez D, Nuñez-Velasco S. Servicio de Neurocirugía Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: Los gliomas del tracto óptico (GOT) conforman de 2-5% de todos los tumores pediátricos de SNC, ocurriendo en su mayoría en la primera década de la vida, se encuentra en estrecha asociación con la Neurofibromatosis tipo-1 (NF-1) teniendo una incidencia de hasta 20% de dichos tumores. Su presentación de novo aunque posible es muy rara después de la edad pediátrica.

Descripción del caso: Paciente masculino de 18 años con antecedente confirmado por servicio de Genética del Hospital con diagnóstico de NF-1 quien acude a consulta por notar depresión de tejidos blandos a nivel temporal izquierdo causando asimetría facial y molestia de tipo estético para el paciente, sin ningún dato clínico agregado ni deterioro visual o neurológico.

Discusión: La mayoría, estos pacientes presentan disminución en agudeza visual como principal complicación de la presencia del mismo tumor en el tracto óptico, sin embargo, nuestro paciente no presentaba dichas complicaciones. Se decide ingresar a paciente masculino ya mencionada y se realiza estudio de imagen por resonancia confirmando la presencia y la extensión de probable glioma de nervio óptico izquierdo y campimetría digital con examen visual sin alteraciones.

Conclusiones: Los gliomas de las vías ópticas en la neurofibromatosis-1 son habitualmente diagnosticados antes de los cinco años (75%). Aparece en un 15% de los pacientes con la facomatosis pero sólo un tercio son sintomáticos, siendo más frecuentemente quiasmáticos y de bajo grado, habitualmente piloides; son tumores de buen pronóstico, mejor que en adultos o en sujetos sin la enfermedad. Así el manejo interdisciplinario con el papel del oftalmólogo y neurocirujano es imprescindible en la valoración inicial y seguimiento. El tratamiento se debe valorar en cada caso particularmente.



Síndrome de injuria miocárdica post ablación de dos vivas accesorias: Reporte de caso

Tornel-Avelar AI, Ramos-Villalobos LE.
Servicio de Cardiología, Hospital Civil Juan I. Menchaca.

Introducción: El síndrome de lesión poscardiaca (PCIS) se caracteriza por inflamación del pericardio, pleura y parénquima pulmonar después de infarto de miocardio, cirugía cardíaca, implantación de un marcapasos y ablación con catéter principalmente de Fibrilación Auricular. Sin embargo, la descripción después de la ablación de otro tipo de patología es relativamente rara. Describimos un caso de PCIS post ablación por radiofrecuencia de un Sx. Wolff-Parkinson-White con dos vías accesorias.

Descripción del caso: Masculino de 52 años de edad con episodios recurrentes de palpitaciones. Electrocardiograma (EKG) con Preexcitación Posterolateral Izquierda. Sin cardiopatía estructural. Se realizó ablación mediante radiofrecuencia con acceso anterogrado con punción transeptal y retrógrada por la dificultad de acceso. Se ablacionó una vía posterolateral y otra posteroseptal izquierda de forma exitosa. A la hora de haber finalizado el procedimiento comenzó con dolor torácico, disnea y diaforesis. Froto pericardico. EKG con supradesnivel del ST en derivaciones precordiales y bipolares, Troponina I elevada, Rx de tórax con derrame pleura bilateral y ecocardiograma con evidencia de derrame pericardico sin compromiso hemodinámico. 72 horas posteriores presentó fiebre de 39°C descartando foco infeccioso. Se realizó resonancia magnética donde se observó miopericarditis con derrame pericardico de 25 mm. Posterior a un mes de tratamiento el paciente no presenta sintomatología alguna, cuenta con EKG, placa de tórax y ecocardiograma sin alteraciones.

Discusión y conclusiones: Se ha reportado en la literatura que la incidencia de este síndrome en ablación es menor del 1%, no se conoce la etiología exacta de esta entidad y el diagnóstico se realiza por exclusión con presencia de fiebre, dolor torácico, datos de pericarditis y derrame pleural. En la mayoría de los casos se inicia tratamiento con antibiótico empírico sospechando de neumonía; sin embargo, no existe mejoría de los síntomas. El pronóstico es bueno al recibir tratamiento a base de AINES, colchicina o en algunos casos con glucocorticoides.

Epidermólisis ampollosa: a propósito de un caso

Juárez-García DS, Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, Soto-Mancilla JL, Mariscal-Flores R.
Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud.
Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La epidermólisis bullosa (EB) es una enfermedad genética rara que causa fragilidad mucocutánea, caracterizada por ampollas espontáneas o inducidas por contacto o fricción, con afectación variable de otros órganos. Se clasifica en 4 tipos: simplex, de unión, distrófica y síndrome de Kindler. Es causada por defectos en las proteínas implicadas en la adhesión dermoepidérmica. Incidencia de 32:1'000,000.

Reporte de caso: Masculino de 11 años derivado de pediatría; evaluado por primera vez en el servicio de genética a la edad de 8 años con diagnóstico de epidermólisis bullosa. Padre y madre de 24 y 23 años respectivamente al nacimiento del caso índice, sanos, consanguíneos. A la exploración física: piel cabelluda con seborrea, boca con dientes apiñados, ampollas en la cavidad oral; dermatosis generalizada caracterizada por ampollas; costras; manchas hipopigmentadas e hiperpigmentadas; xerosis; ausencia de uñas, sindactilia en ambas manos; aunque las lesiones no tienen mal olor. Laboratorio: glucosa sanguínea 59 mg/dl, creatinina sérica 0.3 mg/dl, fósforo 7.3 mmol/L, cloro 120 mmol/L, sodio 148 mmol/L, hemoglobina 18.70 g/dl; eosinófilos 0.45 (5.2 %); neutrófilos 1.99 (20.4 %), linfocitos 5.96 (61.0 %), monocitos 1.20 (12.2 %), basófilos 279 (2.86%), eritrocitos 3.83 millones por mm³, hematocrito 35.7 %.

Discusión: La identificación de la mutación en el gen que codifica la proteína cuya anomalía es responsable de la enfermedad permite un diagnóstico definitivo y es clave para la inclusión de pacientes en ensayos clínicos.

Conclusiones: El diagnóstico clínico nos indica una epidermólisis bullosa de tipo distrófica generalizada leve de herencia autosómica recesiva con aparición de Novo. Los estudios laboratoriales presentan un nivel alto en creatinina sérica como se ve indicada en este subtipo; además de un incremento de células inmunológicas debido al grado de protección constante al que está sometido el cuerpo.

Osteogénesis imperfecta tipo II. A propósito de un caso diagnosticado postmortem

Alcalá-Velasco EI, Peña-Hernández MA, Ornelas-Arana ML, Pérez-García G, Mariscal-Flores R, Pérez-Ornelas G, Castillo-Plascencia MF, Soto-Mancilla JL.
Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud.
Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Ginecología y Obstetricia, Hospital General de Occidente.

Introducción: La osteogénesis imperfecta tipo II es una enfermedad genética caracterizada por fragilidad ósea, con fracturas perinatales, arqueamiento severo de huesos largos, mineralización reducida y muerte en el periodo perinatal debido a insuficiencia respiratoria. Es causada por una mutación heterocigota en el gen *COL1A1* o *COL1A2*.

Presentación del caso: La mamá del paciente solicitó evaluación por parte del servicio de genética ya que en un USG obstétrico habían detectado malformaciones óseas y se había realizado un diagnóstico de displasia tanatofórica. Debido a que la madre vivía fuera de la ciudad y lo avanzado del embarazo se decidió que se atendiera el parto en su clínica y después del parto acudiera al Servicio de Genética con el hijo y/o los estudios de fotografías clínicas y radiografías del producto. Se evaluó el caso clínico postmortem por fotografías clínicas y radiografías. Padre y madre no consanguíneos, sanos, no afectados similares en la familia. La evaluación fotográfica mostró: cráneo en trébol; dolicocefalo; frente prominente; ojos con edema palpebral; no se observa la esclera; puente nasal deprimido; nariz ancha; filtrum corto; micrognatia; implantación baja de pabellones auriculares, plegados con ausencia del lóbulo; cuello corto, ancho y alado; tórax corto, teletelia; abdomen prominente con red venosa visible, cordón umbilical grueso; extremidades superiores con rizomesoacromelia, manos con 5 dedos, extremidades inferiores cortas rizomesoacromélicas, fémur en forma de teléfono. En radiografías se observaron múltiples fracturas en costillas, fémur, tibia y peroné; cúbito y radio.

Discusión y conclusiones: Un correcto seguimiento prenatal nos puede ayudar a detectar la OI tipo 2. Las fotografías clínicas y la evaluación de las radiografías fueron datos importantes para llegar a la conclusión de OI 2 y descartar la displasia tanatofórica, ambas letales en el periodo perinatal pero que se pueden distinguir una de otra por radiografías y los datos clínicos. El USG obstétrico no fue de gran utilidad en el diagnóstico de la enfermedad.

Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de enzima 21 hidroxilasa en paciente masculino

Hernández-Hernández JA, Álvarez-Carrillo A, Ruvalcaba-Briseño MJ, Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, Soto-Mancilla JL, Mariscal-Flores R.
Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80.
Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud.
Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde y Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".

Introducción: La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) es un conjunto de trastornos autosómicos recesivos por la deficiencia de una de las cinco enzimas necesarias para la síntesis de cortisol a partir de colesterol por la corteza suprarrenal. La más frecuente es la enzima 21-hidroxilasa (90% de los casos), y de estos en el 75% se reduce la síntesis de aldosterona con pérdida de sal (HSC-PS). En México, se presenta en 1 de cada 8,000 nacimientos. La muerte en varones afectados sucede con frecuencia por casos de deshidratación severa.

Descripción del caso: Paciente masculino XY inicia a los 40 días de vida con la presencia de vómito, deshidratación severa, sudoración profusa, y distensión abdominal. A la exploración física perímetro cefálico, peso y talla por debajo del percentil 3, bolsas escrotales hiperpigmentadas y aumento del espacio perineal. Laboratoriales reportan: Androstenediona 70.700 nmol/L (0.70-3.00), Aldosterona sérica 4,927.32 pg/mL (58.00-1100.00), Potasio 8.8 mmol/L (3.5-5.1), Sodio 112 mmol/L (137-145), 17 hidroxiprogesterona 701.91 nmol/L (<20), Cortisol sérico 8.20 (2.50-25.00), Dehidroepiandrosterona 5.94 ng/mL (0.31-3.40), Testosterona total 21.00 nmol/L (0.693-30.00). Actualmente en manejo con fludrocortisona VO 2 ml c/12 horas, hidrocortisona 2.2 ml c/8 hrs.

Conclusiones: Existen 4 presentaciones clínicas resultado de la afectación genética molecular: clásica, clásica con pérdida salina, no clásica y críptica. La forma clásica con pérdida salina: se presenta en el 75% de los pacientes, caracterizada por hiponatremia, hipopotasemia, acidosis metabólica y natriuresis elevada de cuadro progresivo en el recién nacido. En los últimos años el pronóstico de estos pacientes ha mejorado debido a la utilización del tamiz neonatal y la incorporación de nuevas tecnologías que permiten acortar los tiempos al diagnóstico. Se disminuye la mortalidad asociada a crisis adrenales y la falla en la detección de la enfermedad en los varones afectados, al conocer esta patología aumenta el nivel de sospecha en neonatos con desequilibrio hidroelectrolítico en las primeras semanas de vida extrauterina que cursen con acidosis metabólica y en aquellas variantes de aparición tardía favoreciendo el tratamiento oportuno.



Displasia fibrosa monostótica y otros problemas. Reporte de un caso

Robles-Sánchez CM, Ornelas-Arana ML, Pérez García G, Gómez-Acevedo KD, Muez-Ovalle IH, Velazquez-Ventura LE.

Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80 del Departamento de Biología Molecular y Genómico. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Clínica de Alteraciones de Desorden Sexual, Hospital civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde".

Introducción: La Displasia fibrosa (FD) es una enfermedad congénita ósea rara no hereditaria, resultado de una mutación postcigótica en el gen *GNAS*, activador de la proteína *Gsa* causando una anomalía del desarrollo del hueso, sustituyendo el hueso esponjoso de la médula por tejido fibroso. Clínicamente se divide en 3 grupos: Monostótica (70%) es la más común donde solo afecta a un hueso, Poliostótica (30%) afecta a múltiples huesos y Síndrome de McCune-Albright (MAS), variante rara de FD en la cual se asocia con máculas de café con leche y/o endocrinopatías. Clínicamente se caracteriza por dolor óseo, deformaciones dentales y fracturas patológicas.

Descripción del caso: Masculino de 12 años, con camptodactilia bilateral en manos y ectrodactilia en ambos pies. Padre de 46 y madre de 37 años de edad al nacimiento del caso índice, no consanguíneos. Producto de la 3a gesta, a término, curso del embarazo con amenaza de aborto a los 5 meses. Al nacimiento vía cesárea peso de 3.320 kg, talla 52 cm y Apgar 9. Desarrollo neurológico sostén cefálico: 6 meses (2-4 meses), caminó: 1 año, habla 2 años, acude a 6o de primaria con bajos promedios, por lento aprendizaje y por faltas consecutivas debido a las cirugías craneofaciales, CI de 89 y problemas de lenguaje. A la EF: Peso: 52.8 (Percentil 88.5) kg, talla: 1.54 m (Percentil 84.1). Braquicefalia, implantación baja de cabello en nuca, nuca y cuello cortos, asimetría facial, fisura palpebral izquierda ligeramente más pequeña, baja y lateralizada en comparación a la derecha, malposición dental, displasia del esmalte, pectus carinatum, clavículas cortas, abdomen y genitales y brazos normales, manos con camptodactilia bilateral y ambos pies con ectrodactilia con rotación externa de los primeros ortijos. No se encontraron manchas "café con leche" o asociación de una endocrinopatía.

Conclusiones: El diagnóstico de FD se basó en las características radiológicas clásicas de la displasia fibrosa. No se asoció MAS al no encontrar manchas café con leche o indicios de alguna endocrinopatía. La ectrodactilia asociada pudiera ser causa de una displasia ectodérmica. Tratamiento se limita a la corrección ortopédica con cirugía y fijación interna de las fracturas.

Tos crónica como manifestaciones de fibrosis quística en paciente escolar

Alvarez-Corona SA, González-Pulido KE, Lona-Reyes JC.

Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca". Departamento de Infectología. Servicio de Neurología Clínica. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La fibrosis quística es la enfermedad autosómica recesiva más común dentro de la población occidental, con una frecuencia de 1 por cada 3000 nacidos vivos. La presentación de la enfermedad incluye enfermedades pulmonares persistentes, insuficiencia pancreática y niveles elevados de cloruros en sudor, sin embargo, algunos pacientes pueden tener diagnósticos tardíos si no existe identificación de datos pivote por los médicos tratantes.

Reporte de caso: Femenino con antecedente de contacto con tosedor crónico (padastro), hacinamiento y hospitalización a los tres meses de edad por presentar proceso neumónico; se solicitan cloruros en sudor los cuales fueron negativos, desde entonces la madre refiere presencia de tos productiva. A los seis años la paciente presenta otitis supurativa, quedando como secuela hipoacusia. Paciente sin seguimiento médico con consultas de repetición por las infecciones de repetición de vías respiratorias. A su ingreso presenta tos en accesos con esputo amarillento, dificultad respiratoria, saturaciones bajas, fiebre de hasta 39°C, somatometría con desnutrición crónica leve. Se solicita TAC de tórax con cavitación pulmonar apical izquierda, bronquiectasias varicosas de predominio izquierdo y opacidad en vidrio esmerilado difuso bilateral. Se solicita BAAR negativo, Inmunoglobulinas séricas normales. Serología para VIH negativa y cloruros en sudor positivos, con lo que se inicia su tratamiento para Fibrosis Quística.

Conclusiones: Con este caso clínico se pretende exponer la importancia de la interpretación adecuada de las pruebas diagnósticas, considerando siempre la posibilidad de resultados falsos negativos, principalmente en pacientes con síntomas altamente sugestivos. Se ha descrito que los cloruros en sudor presentan sensibilidad y especificidad de 85 y 99% respectivamente, por lo que en un paciente, con datos clínicos sugestivos, una prueba negativa tiene 15% de probabilidad de resultados falsos negativos. En nuestra paciente la prueba negativa realizada a los tres meses no descarta el diagnóstico.

Endocarditis tricúspidea secundaria a celulitis facial: reporte de caso clínico pediátrico

Benavides-Santacruz GV, Rosero-Chamorro LF.

Universidad Cooperativa de Colombia. Hospital Infantil Los Angeles.

Introducción: La celulitis es una infección aguda y progresiva de la piel, su principal agente causal es *S. aureus*; el diagnóstico es clínico; y sus complicaciones incluyen bacteriemia, shock séptico y muerte. La endocarditis es una invasión microbiana del endocardio predominantemente valvular, cuyo patógeno más frecuente es *S. aureus*, el diagnóstico en niños es dado por el patrón de oro que incluye la sospecha clínica, los hallazgos microbiológicos y el ecocardiograma transtorácico.

Presentación del caso: Paciente femenina de tres meses de edad, procedente y residente de Pasto, Nariño, Colombia, sin antecedentes de importancia, ingresa al Hospital Infantil Los Angeles, remitida de primer nivel, con diagnóstico de celulitis facial posterior a colocación de aretes, en donde se encuentra soplo sistólico derecho grado II/IV, con ecocardiograma pediátrico transtorácico que indica endocarditis tricúspidea con vegetación pediculada de 3x5 mm en válvula septal, FEVI limitrofe del 56% y hemocultivos negativos.

Discusión: La endocarditis tricúspidea es una condición infrecuente en no usuarios de drogas por vía parenteral y sin cardiopatía estructural, es rara en la infancia, su incidencia disminuye significativamente en pacientes no adictos como complicación de una infección cutánea no tratada, pero presenta una elevada morbimortalidad, y contrariamente a avances tecnológicos su diagnóstico sigue siendo un gran desafío clínico, el elemento cardinal del diagnóstico ecográfico es la vegetación, la incidencia de hemocultivo negativo es aproximadamente del 5-7%, las complicaciones son frecuentes y por eso la instauración del tratamiento debe ser precoz.

Conclusiones: Un diagnóstico precoz y un tratamiento oportuno con antibióticoterapia específica y soporte disminuyen complicaciones y brindan una tasa de éxito alta; No existen grandes estudios que cuantifiquen la frecuencia y las características clínicas de este síndrome en pediatría, y menos aún secundarias a infección de tejidos blandos. Existe poca evidencia bibliográfica sobre el tratamiento de esta patología en neonatos y niños mayores.

Colecistitis alitiásica como complicación de neutropenia severa en paciente inmunocomprometido

González-Pulido KE, Soto-Blanquel JL, Moreno-Zamora CA.

Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca". Departamento de Terapia Intensiva.

Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca". Departamento de Cirugía Pediátrica.

Introducción: La colecistitis alitiásica es una entidad poco común en la población infantil, representando un mayor porcentaje en aquellos pacientes con enfermedades hematológicas y con mayor incidencia en periodos de neutropenia severa. Su curso insidioso puede enmascarse con complicaciones mismas de la enfermedad y representa un alto reto diagnóstico por su alto riesgo de complicaciones y mortalidad.

Descripción del caso: Paciente de 7 años de edad con diagnóstico de Anemia de Fanconi desde hace 3 años, que inició con cuadro de neutropenia asociada a fiebre sin foco aparente, por lo que se inicia esquema de antibiótico de amplio espectro, dos semanas posteriores, con una evolución tórpida, inicia con deterioro súbito del estado de consciencia, sin datos de sangrado intracanal, con elevación de enzimas hepáticas más de 100 veces su valor normal y aumento del perímetro abdominal con resistencia a la palpación en hipocondrio derecho y ausencia de ruidos peristálticos, por sospecha de perforación intestinal se realiza laparotomía exploradora (LAPE) encontrando necrosis de la vesícula biliar en 2/3 de la misma con salida de líquido hemático de paredes a la manipulación, con abundante líquido serohemático en cavidad y sangrado en capa de lóbulo hepático. Se agrega tratamiento con apoyo aminérgico, antibióticos de amplio espectro y antifúngicos para cubrir patógenos oportunistas, sin embargo, el paciente presenta falla orgánica múltiple con elevación de creatinina, enzimas hepáticas y coagulación intravascular diseminada y fallece.

Discusión y conclusiones: A pesar de su baja incidencia de la colecistitis alitiásica junto con síntomas poco específicos y fáciles de enmascarse, su alto riesgo de progresión a gangrena y perforación (40-100%) y su mortalidad en el 30% de los pacientes que la padecen debe despertar sospecha diagnóstica de una enfermedad altamente mortal al momento de encontrarse con un paciente hemato-oncológico con evolución tórpida del cuadro clínico.



Dolor abdominal crónico como manifestación inicial de tuberculosis intestinal con Quantiferon negativo

González-Pulido KE, Sánchez-Roque CMC, Sandoval-Plascencia LE.
Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca". Departamento de Escolares.
Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca". Departamento de Infectología pediátrica..

Introducción: La tuberculosis abdominal representa el 5% de todos los casos de tuberculosis a nivel mundial. Esta entidad tiene un curso insidioso y puede imitar una amplia gama de enfermedades, así como procesos quirúrgicos representando un reto diagnóstico debido a la mortalidad asociada reportada desde un 8 hasta el 50%.

Descripción del caso: Paciente de 9 años de edad con antecedente de Combe positivo y consumo de productos lácteos no pasteurizados. Inició un mes previo a su ingreso con dolor abdominal, vómito, disentería y fiebre persistentes. Multitratado con antibióticos de amplio espectro y agentes antieméticos sin mejoría. Se realizó un ultrasonido y tomografía abdominal sugestivo de apendicitis, por lo que se realiza laparotomía exploratoria (LAPE) encontrando apéndice "blanca", líquido libre y una masa abdominal friable, roja e irreseccable, se refiere a nuestra institución en donde encontramos antígeno CA 125 elevado y Quantiferon TB negativo. Con nueva LAPE encontrando líquido libre, intestino y ganglios caseificados. Se inicia Dotbal fase intensiva. Tinciones reportaron más de 100 BAAR por campo, cultivo positivo para *Mycobacterium bovis*. Evolución con dolor abdominal crónico y suboclusión intestinal en 2 ocasiones por lo que se agrega corticoide sistémico (prednisona) sin presentar nuevamente episodios similares, con adecuada respuesta al tratamiento.

Discusión y conclusiones: Poca es la información acerca del patrón clínico de la tuberculosis intestinal en la infancia, cursando con palidez (84%), anorexia (76%), pérdida de peso (71%), fiebre y/o dolor abdominal (66%) y ascitis (47%). Manifestaciones inespecíficas pero que en pacientes provenientes de regiones endémicas y con factores de riesgo deben despertar la sospecha diagnóstica de una enfermedad grave y mortal de no recibir tratamiento, como lo es la infección por *Mycobacterium bovis*.

Displasia cerebro-facio-torácica (síndrome de Pascual Castroviejo tipo 1), reporte de un caso

Esparza-Castro D, Pérez-García G, Piña-Avilés CE.
Departamento de Genética Médica, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La displasia cerebro-facio-torácica o síndrome de Pascual-Castroviejo tipo 1, es un síndrome raro, asociado a dismorfias faciales, déficit intelectual y malformaciones costo-vertebrales. Actualmente se han descrito 13 casos, con incidencia menor a 1 en 1 millón. Se caracteriza por: braquicefalia, hipertelorismo, puente nasal ancho, filtrum largo, boca triangular, micrognatia, sinofris e implantación baja del pelo. Las múltiples anomalías costales y vertebrales siempre están presentes; el déficit intelectual parece constante, pero de grado variable también se reportan anomalías cerebrales. No se conoce con exactitud el patrón de herencia en la mitad se observó mecanismo autosómico recesivo secundario a una mutación en el gen TMC01 (en el cromosoma 1q24). El diagnóstico prenatal es posible.

Reporte de caso: Femenino 8 años, Gesta 3, padres sanos, no consanguíneos, endogámicos, hermanos sanos, embarazo normo-evolutivo, preeclampsia al último mes, cesárea a término, peso 3,100 g, talla 50 cm, Apgar 8/9, sana al egreso, retraso global del neurodesarrollo. EF: Dolicocefalo, alopecia, facies tosca, frente prominente, cejas arqueadas, sinofris, fisuras palpebrales cortas oblicuas hacia abajo, epicanto inverso, narinas antevertidas, filtrum largo, labio inferior evertido, micrognatia, cuello normal, tórax asimétrico por prominencia costal derecha, bordes costales prominentes, hemivertebra T3, clinodactilia en dedo cinco. Resonancia magnética de cerebro: hipoplasia del cuerpo calloso y atrofia cortical fronto-parietal.

Discusión: Se revisó el caso de una paciente con diagnóstico clínico de síndrome dismórfico, retraso global del neurodesarrollo, dismorfias faciales y alteraciones esqueléticas de predominio en tórax. Se hizo una comparación de los 13 casos previamente reportados de displasia cerebro-facio-torácica, con enfoque en los datos clínicos conocidos.

Conclusiones: Clínicamente se integró el diagnóstico de displasia cerebro-facio-torácica, que, por la heterogeneidad fenotípica y limitado conocimiento de los mecanismos moleculares que la originan, requerirán secuenciación TMC01, para conocer mecanismos de herencia y realizar correlación genotipo-fenotipo con los casos previamente descritos.

Utilidad del diagnóstico molecular en neurofibromatosis tipo 1 con expresividad variable

Ocaña-Gómez AC, Pérez-García G, Piña-Avilés CE.
Servicio de Genética Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La Neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es la facomatosis más frecuente, que pertenece al grupo de las RASopatías con prevalencia de 1 en 2 500 recién nacidos vivos, presente en todos los grupos étnicos. La herencia es autosómica dominante por mutaciones en NF-1 que codifica para la proteína neurofibromina controladora supresora de tumores. Presenta una marcada expresividad variable y penetrancia del 100%, la mitad de los casos se deben a una mutación de novo. Se cuenta criterios clínicos diagnósticos que con base a la presencia de dos o más signos, estiman prácticamente el 100% de especificidad.

Presentación del caso: Femenino de 1 año 4 meses, con manchas café con leche, sin antecedentes familiares de NF1.

EF: Desproporción cráneo corporal y hemangioma frontal, sin dismorfias faciales ni corporales, manchas café con leche en cuello, tórax anterior y posterior, abdomen, muslo derecho y tobillo izquierdo, resonancia magnética de cráneo, valoración de oftalmología, radiografías de huesos largos sin alteraciones. No cumple criterios para diagnosticar Neurofibromatosis tipo 1, por lo cual se solicitó estudio molécula que reportó NF1, Exon 19, c.2319 dup.

Discusión: Femenino que no cumple los criterios para establecer el diagnóstico de NF-1, por lo que se solicitó, estudio molecular, que reportó: NF1, Exon 19, c.2319 dup, variante que no ha sido reportada en la literatura en individuos con NF-1 y no está presente en la base de datos poblacionales.

Conclusiones: Se han descrito múltiples tipos de mutaciones a lo largo de toda la región codificante del gen. La duplicación del locus NF1 y la región genómica circundante, generalmente no produce el fenotipo NF1, sin embargo, se ha reportado que puede causar discapacidad intelectual y convulsiones. El fenotipo de microduplicación NF1 es variable, y algunos individuos parecen normales. Debido a que varios genes, además de NF1 están involucrados en la microduplicación, no se pueden predecir las anomalías fenotípicas, aunque en este caso se probablemente puede atribuir el fenotipo leve, a la variante patogénica y dar seguimiento longitudinal en espera de nuevas manifestaciones.

Presentación inusual de criptococoma cerebral simulando metástasis, en paciente inmunocompetente. Reporte de un caso

Borrayo-Dorado SMM, Muñoz-López JA, Meza-Moreno ME, Espejo-Plascencia I,
Mercado-Pimentel R, Ramírez-Huerta C.
Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La criptococosis meníngea es la infección micótica más común entre los pacientes inmunocomprometidos, sin embargo, es un diagnóstico diferencial poco probable y raramente considerado en pacientes inmunocompetentes con manifestaciones de tumoración intracraneal.

Descripción del caso: Se presenta caso de paciente femenino de 68 años quien presenta historia de cefalea holocraneana de 6 meses de evolución a la que se agrega hemiparesia braquio crural derecha progresiva. Dos semanas previas a su ingreso presenta crisis convulsiva motora focal en extremidad superior derecha. A la exploración física de su ingreso se evidencia masa mamaria izquierda, dura, fija a planos profundos. La exploración neurológica revela síndrome piramidal derecho. Se realizan estudios de imagen observando lesión tumoral aparente extra axial en giro precentral izquierdo, con captación heterogénea al medio de contraste y abundante edema perilesional, generando compresión y desplazamiento de estructuras de línea media con vector de izquierda a derecha. Es sometida de forma electiva a craneotomía frontoparietal izquierda, con exéresis de tumoración.

Discusión: El análisis histopatológico de la muestra reporta criptococoma cerebral, realizándose prueba de antígeno en LCR resultando positiva por lo que inicia manejo antifúngico y se continúa el estudio de masa mamaria.

Conclusiones: La presencia de criptococomas en sistema nervioso central es pobremente reportada en pacientes inmunocompetentes; el hallazgo de tumoración mamaria asociado a lesión cerebral única córtico subcortical, aleja el diagnóstico presuntivo de criptococoma; sin embargo, esta entidad debe de ser considerada ante estudios de imagen sugestivos, de características inflamatorias.



Meningiomas intraventriculares. Serie de 4 casos

Borrayo-Dorado SMM, López González FJ, Aguirre-Portillo LE, Roldán-Mora PM, De Alba-Santana AA.
Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El primer meningioma intraventricular fue descrito en 1854; desde entonces se han considerado como entes raros constituyendo aproximadamente del 13-30% de las tumoraciones intraventriculares. Quirúrgicamente son un reto debido a su localización y la naturaleza elocuente de las áreas que lo rodean; pese a ello, su pronóstico alentador a largo plazo tras su resección.

Descripción del caso: En el periodo comprendido entre marzo de 2012 a febrero de 2018 en el Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde", se diagnosticaron 4 pacientes con tumoración intraventricular correspondiente a meningioma. Se realiza estudio retrospectivo. Se presentó igualdad de género, con un rango de edades entre 20 y 66 años. Principales manifestaciones clínicas: cefalea, síndrome frontal, síndrome craneohipertensivo, síndrome piramidal y un caso con síndrome talámico. Localización más frecuente: atrio ventricular derecho; resonancia magnética: tumoración intraventricular, intensa captación a medio de contraste, edema difuso y digitiforme en Flair. Se realiza en 3 casos abordaje transcortical y en 1 transcalloso obteniendo exéresis de predominio Simpson II. La preponderancia en la histopatología corresponde a variedad meningotelial; siendo la complicación más común sangrado transquirúrgico. Al egreso con diversos mRS desde 1 hasta 6.

Discusión: Dada la individualidad de cada tumoración, es difícil estandarizar un abordaje para su exéresis, tomando en cuenta la íntima relación del triángulo ventricular con las radiaciones ópticas, la cápsula interna y los ganglios basales. Pese a lo anterior, el adecuado estudio prequirúrgico: clínico, imagenológico y de planeación preoperatoria, otorga una pauta que genera mayor seguridad para el manejo del paciente. La epidemiología y características evaluadas en esta serie de pacientes, se presenta de forma similar a la reportada dentro de la literatura internacional.

Conclusiones: El manejo quirúrgico definitivo y acertado de los meningiomas intraventriculares brinda una mejoría relativamente inmediata de los síntomas que los preceden, siendo el mayor reto quirúrgico la preservación de las áreas elocuentes vecinas, obteniendo la mayor exéresis posible.

Púrpura trombocitopénica idiopática: reporte de un caso

Cibrián-Suárez AA, Maciel-Galeana A, Legaría-Núñez S.
Universidad de Guadalajara.
Universidad Autónoma Benito Juárez de Oaxaca.

Introducción: La púrpura trombocitopénica idiopática es un trastorno causado por autoanticuerpos contra antígenos plaquetarios, que genera la destrucción de las plaquetas ($<100,000/\mu\text{L}$). Tiene una incidencia anual de 1 a 5 por cada 100,000 adultos. El mecanismo principal involucra autoanticuerpos específicos de inmunoglobulina G dirigidos contra glucoproteínas de la membrana plaquetaria como GPIIb/IIIa. La producción parece estar impulsada por las células T auxiliares CD4+ reactivas a las glucoproteínas de superficie de plaquetas.

Reporte de caso: Masculino de 68 años, sin antecedentes de relevancia, que presenta petequias, equimosis y lesiones purpúricas, además de cursar con melenas. En el hemograma se identifica una anemia macrocítica megaloblástica, por tener hemoglobina de 8.4 g/dl, hematocrito de 25.4%, eritrocitos de 2.2 millón/ μL , plaquetas de 7,000/ μL , VCM de 115 fl, HCM de 38.2 pg/cel y CCHM de 33.1%; sin anomalías en la línea blanca. El estudio histopatológico del aspirado de médula ósea revela que la celularidad es del 45%, con inversión de la relación mieloideritroide, a favor de la eritroide 2:1 y maduración megaloblástica. Los megacariocitos están disminuidos y hay fibrosis reticulínica grado I de Bauermeister. En el cariotipo de médula ósea realizado, se encontraron hiperdiploidías en más de 50 cromosomas, con trisomías inespecíficas en 8 células. La prueba de anticuerpos anti-plaquetas alogénicas, resultó positiva a CD41-PE, parte de GPIIb-IIIa. También se encontraron anticuerpos antinucleares positivos. Empezó con quimioterapia (metotrexato) por 4 semanas, pero el recuento plaquetario llegó a un máximo de 25,000/ μL . Se inició terapia con ciclosporina, ácido fólico y eritropoyetina, con la cual incrementaron las plaquetas hasta 48,000/ μL en 2 meses. Posteriormente, se añadió la mesterolona y se interrumpieron la eritropoyetina y el ácido fólico, alcanzando un valor óptimo de plaquetas ($<150,000/\mu\text{L}$) en un plazo de 2 años.

Conclusiones: La PTI refractaria al tratamiento representa un reto para el médico, ya que se deben agotar todas las medidas posibles para entender la etiología de la enfermedad, obtener el proceso auto inmune y mejorar el conteo plaquetario, para prevenir complicaciones, como hemorragia y la muerte del paciente.

Cirugía de epilepsia en paciente con crisis focales motoras resistentes al tratamiento

Hoxha-González S, Navarro-Valadez D, Mortola-Rodríguez FA, Nuñez-Velasco S, Mercado-Pimentel R.

Universidad de Guadalajara. OPD Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El manejo quirúrgico mejora el control de las crisis convulsivas en aproximadamente 30-35% de los pacientes con epilepsia resistente al tratamiento. Se presenta el caso de mujer de 15 años con antecedentes de epilepsia de pobre control desde el 2017 que acude al servicio de Neurocirugía del OPD-HCFAA referida por médico particular por presentar cefalea de tipo tensional.

Presentación del caso: Paciente femenino de 15 años que inicia su padecimiento el mes de mayo de 2017 con crisis convulsivas motoras de inicio focalizado con elevación de cejas acompañada de movimientos repetitivos de comisura labial derecha, fijación de la mirada y congelamiento de movimientos. Inicia tratamiento anticonvulsivo con pobre control de crisis. En enero del 2019 se identifica la presencia de calcificación a nivel de giro temporal medio izquierdo, la cual es evidente en radiografía de cráneo. En la RMN se evidencia la presencia de una lesión cortical a nivel del giro temporal medio izquierdo, de características heterogéneas, aparentemente multilobulada que no presenta efecto de masa o edema perilesional. Se realiza una craneotomía con abordaje temporal con estimulación cortical para paradigmas semánticos del habla para resección tumoral total. El resultado es enviado para su análisis histopatológico, en el cual reporta elementos consistentes con glioma de bajo grado con cambios reactivos y congestión vascular en parénquima adyacente. La paciente egreso con mayor control de las crisis y se dio seguimiento por 6 meses.

Discusión: El término tumor disemibrionario neuroepitelial se refiere a aquella neoplasia glioneuronal benigna (OMS grado 1) típicamente localizada en el lóbulo temporal de niños o adultos jóvenes con epilepsia de inicio temprano, predominantemente con localización cortical y arquitectura multinodular. Representa el 17.8% de los tumores asociados a epilepsia en adultos y el 23.4% en pacientes pediátricos. Se estima una incidencia de 0.03 casos por año, con un rango de edad entre 10 y 14 años.

Conclusiones: El DNET es una tumoración benigna del sistema nervioso central poco frecuente. Presenta un patrón imagenológico característico de este tipo de lesión y es mayormente asociada a la epilepsia de inicio temprano. La cirugía es el estándar de oro para el tratamiento de DNET. Posterior a la resección quirúrgica total se obtienen resultados favorables en el 70% a 90% de los casos.

Paciente con útero didelfo y anomalía obstructiva severa reporte de un caso

Meléndez-Sánchez M, Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, Sandoval-Muñoz OI, Soto-Mancilla JL, Mariscal-Flores R, Castillo-Plascencia MF, Vaca-Carvajal GJ, Pérez-Ornelas G, Ruelas-Soto M, Bernal-Martínez S, Rizo-Contreras DA.

Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud.

Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual y Servicio de Endoscopia Ginecológica.
Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Occidente.

Introducción: El útero didelfo es definido como una malformación pélvica que se desarrolla entre las semanas 9a y 13a de la gestación donde se observan los trastornos de la fusión mülleriana. Se describe su anatomía acorde a las guías European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE)/The European Society for Gynaecological Endoscopy (ESGE). La nueva clasificación facilita la descripción de la patología mülleriana correlacionando hallazgos clínicos de la paciente.

Descripción del caso: Femenina de 11 años, acude por presentar dolor abdominal en fosa iliaca derecha de un mes de evolución, tratada en múltiples ocasiones con analgésicos sin mejoría del cuadro. Se ingresa al hospital para abordaje diagnóstico por presentar dolor abdominal intenso. Ultrasonido pélvico y resonancia magnética encontrando útero bicornue, hematosalpinx, quiste ovario derecho y agenesia renal derecha. Se realiza abordaje endoscópico abdominal y vaginal. Se realiza hemihisterectomía/salpingectomía derecha y resección de quiste en ovario derecho.

Discusión: Se encuentra hemiútero izquierdo comunicante con cérvix y vagina. Salpinx y ovario izquierdo de morfología normal. Hemiútero derecho rudimentario no comunicante (10 x 7 cm). Hematosalpinx (10 x 4 cm). Cistoscopia observando trigono con ausencia de uréter derecho.

Conclusiones: La presencia de útero bicornue completo y aplasia cervical unilateral y vagina normal (U3b C3 V0) se refiere en la bibliografía como de presentación obstructiva severa con cuadro clínico de dolor pélvico intenso. Se presenta en la menarca principalmente y de difícil diagnóstico a edad muy temprana. La ESGE y ESHRE redefinen la clasificación de las malformaciones müllerianas.

Síndrome de Fraser: reporte de un caso

González-Medales AI, Calvario-Sánchez LP, Ornelas-Arana ML, Pérez-García G, Vaca-Carvajal GJ, Ornelas-Hernández S, Mariscal-Flores R, Soto-Mancilla JL. Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Servicio de Genética, Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual y Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El síndrome Fraser es una enfermedad rara de herencia autosómica recesiva con penetrancia incompleta, con una prevalencia de 1:500,000 nacidos vivos y 1:10,000 nacidos muertos. Caracterizado por criptoftalmos, sindactilia, anomalías del tracto respiratorio y genital. La consanguinidad se presenta entre el 15-24%. Las mutaciones identificadas y relacionadas están en los genes *FRAS1*, *FREM1*, *FREM2*, *GRIPI*.

Descripción del caso: Femenina de 12.5/12 años de edad. Acude a urgencias por dolor abdominal tipo cólico de 5 meses de evolución que sede a la administración de medicamentos, se deriva a ginecología. Desarrollo cognitivo normal. Padre y madre de 22 y 23 años respectivamente al nacimiento del caso índice, sanos, consanguíneos. Sin familiares afectados similarmente. A la exploración física: asimetría facial derecha; alopecia areata frontoparietal izquierda; ojo derecho: criptoftalmos, fusión de párpados, ausencia de cejas y pestañas; ojo izquierdo con opacidad corneal; nariz con tabique desviado a la derecha e hipoplasia de nariz derecha; orejas normales pero con otitis media recurrente; estenosis subglótica; cuello y tórax normal; abdomen no se exploró debido a dolor posterior a laparotomía; genitales: hipoplasia de labios mayores y menores, clitoromegalia, al tacto vaginal se palpa tabique de 1.5 cm, agenesia del tercio distal vaginal, amenorrea primaria; extremidades superiores: manos con clinodactilia del V dedo bilateral; extremidades inferiores: pie derecho con sindactilia corregida. Resonancia magnética abdominopélvica: no se visualiza cervix, agenesia vaginal con obstrucción mecánica y subsecuente hematómetra de 17x7cm. Se observan ovarios normales y ambos riñones. Laparoscopia: se realizó histerectomía, salpingectomía bilateral, drenaje de 600ml de hematócolpos por endometriosis en múltiples focos abdominales.

Discusión: El Síndrome Fraser es un trastorno genético raro que presenta múltiples malformaciones, el 50% de los afectados fallecen antes del primer año de vida debido a las malformaciones renales y/o laringeas. El 50% sobreviviente presenta retraso psicomotor. La paciente a sus 12 años cuenta con riñones normales y desarrollo cognitivo normal, siendo esta condición muy rara.

Conclusiones: La paciente cuenta con un síndrome de Fraser característico sin embargo llama la atención la edad, ya que no cuenta con malformaciones renales. La endometriosis que presenta la paciente es muy inusual haciendo más interesante el caso.

Osteogénesis imperfecta tipo III: A propósito de una familia

García-López MM, Pérez-García G, Ornelas-Arana ML, López-Pérez LG, Soto-Mancilla JL, Pérez-Ornelas C, Mariscal-Flores R. Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Servicio de Genética y Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Pediatría, Hospital General de Occidente.

Introducción: La osteogénesis imperfecta tipo III (OI 3) es un trastorno hereditario AD, ocasionado por una alteración en la producción de colágeno tipo I que se caracteriza por fragilidad ósea de moderada a grave, talla baja, deformaciones óseas y escleras azuladas. La incidencia de la OI es de 1:15,000.

Reporte de caso: Femenino de 18 / 12 años. Curso embarazo normal, de término, cesárea 38 sdg por DCP. Madre similarmente afectada con el antecedente de 16 fracturas patológicas y displasia de esmalte, RX con fémur, tibia y peroné curvos bilateral. A la EF del CI cráneo braquicéfalo; cara redonda; frente amplia y abombada; escleras grisáceas, telecantho; puente nasal ancho y plano; cuello corto; tórax corto; hernia umbilical; extremidades superiores e inferiores cortas rizomesoacromélicas, genu valgus izquierdo, pie plano bilateral. TAC de cráneo al 14 / 12 años, cierre tardío de fontanela anterior y sagital, resto normal. Múltiples fracturas: al nacimiento fractura diafisaria de fémur bilateral; al mes fractura de clavícula izquierda en el tercio medio; a los 5 meses fractura diafisaria de húmero izquierdo.

Discusión: La OI III, es una enfermedad muy rara, ya que la más frecuente es la OI tipo I. El manejo está encaminado en el diagnóstico temprano de fracturas, terapia física, control adecuado de cifosis o escoliosis y administración de hormona del crecimiento (estimulando proliferación celular en osteoblastos) y bifosfonatos. Se asocia con mutaciones en los genes *COL1A1* o *COL1A2*.

Conclusiones: Evaluamos a una familia (mamá e hija) afectadas con OI tipo 3 que es deformante, un caso muy raro en donde se muestra un patrón hereditario AD.

Una mutación nueva en el gen *CYTB* en Síndrome Kearns-Sayre

Cisneros-Barrios JA, Calvario-Sánchez LP, Estrada-Hurtado RC, Ornelas-Arana ML, Gómez-Blanco CD, Pérez-García G, Mariscal-Flores R, Soto-Mancilla JL, Ruiz-Sandoval JL, Ramírez García SA. Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Servicio de Genética, Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual y Servicio de Neurología. del Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Universidad de la Sierra Madre Sur, Oaxaca.

Introducción: El síndrome Kearns-Sayre (KSS) es una enfermedad mitocondrial rara, multisistémica; con una incidencia de 1:100,000. Afecta el sistema nervioso central, músculos y órganos endocrinos. Los síntomas clásicos son debilidad muscular, oftalmoplejía externa progresiva, retinopatía pigmentaria, talla baja y defectos de conducción cardíaca. Causado generalmente por deleciones del ADNmt.

Presentación del caso: Masculino de 24 años de edad, padres sanos, no hay otros afectados en la familia. El paciente inicia con sintomatología a los 19 años. Exploración física: talla 156 cm, peso 34.6 kg y perímetro cefálico 52.5 cm todos abajo de la percentila 3; IMC: 14.2 kg/m²; disminución de grasa subcutánea; ptosis palpebral, oftalmoplejía, retinosis pigmentaria; hipoacusia; voz temblorosa y gangosa; pelo púbico ginecoide; Romberg positivo, fuerza muscular disminuida. Acidosis láctica. FSH: 0.83 mUI/ml, LH: 1.18 mUI/ml, testosterona: 0.06 ng/ml todos debajo de rangos normales y azoospermia. Bloqueo completo de rama izquierda del haz de His. RMN: atrofia cerebral y cerebelosa. Estudio molecular reveló una transversión m.14770G-T en el gen *MT-CYTB* (en el estudio se analizaron los genes *MT-TL1*, *MT-TL2*, *MT-TQ*, *MT-TH*, *MT-TK*, *MT-TC*, *MT-TS1*, *MT-ND1*, *MT-ND4*, *MT-ND5*, *MT-ND6*, *MT-TS2* y *MT-CYTB*, se descartó la transición c.3243A-G y la transversión m.3271T-C por FLRP's).

Discusión: El paciente fue abordado como una miopatía mitocondrial, y se hizo el diagnóstico diferencial con MELAS, ha sido tratado con coenzima Q, permaneciendo estable, solo con ligero deterioro en la RMN. Finalmente se le pudo realizar el estudio molecular encontrando una mutación no reportada en la literatura ni asociada al KSS.

Conclusiones: Por la edad de inicio, ausencia en la RMN de zonas de infarto, y por el tipo de alteraciones cardíacas y oftalmológicas (bloqueo cardíaco y retinopatía) más típicas de KSS que en MELAS, así como en base a los paraclínicos consideramos se trata de un KSS, esporádico, con una mutación nueva en el gen *CYTB*.

Displasia acromesomélica. Reporte de caso y revisión de la literatura

Gaertner-Ramnaught SS, Madrid-Lomeli LM, Pérez-Ornelas C, Ornelas-Arana ML, Pérez-García G, Soto-Mancillas JL, Mariscal-Flores R. Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo académico UDG-CA-80. Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud. Servicio de Genética. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Pediatría Hospital General de Occidente.

Introducción: La displasia acromesomélica Hunter-Thompson (AMDH) es una enfermedad autosómica recesiva, donde existe una mutación homocigota en el gen *COMPDI* (GDF5). Los pacientes presentan talla baja severa por anomalías esqueléticas limitadas a extremidades, mientras que las estructuras del esqueleto axial y craneofacial son normales. Las extremidades inferiores están más afectadas, el fémur, tibia y peroné son cortos y curvos. Se han reportado menos de 10 casos.

Descripción del caso: Femenina de 8 meses de edad, producto de embarazo normal de término, obtenido por cesárea (podálico), talla al nacer de 40 cm, desarrollo psicomotor normal. Padre de 18 y madre de 19 años al nacimiento del caso índice, no consanguíneos. Exploración física: facies redonda; labios delgados; cuello corto; abdomen y genital normal; extremidades cortas con predominio acromesomélico, dedos de mano cortos excepto el 4°; pie varo con dedos cortos. Rx: cráneo, columna, tórax y costillas normales; húmero, radio y cubito cortos y anchos, el radio es curvo, en manos las falanges medias y distales cortas en todos los dedos excepto el IV, falange proximal del III es anormal; fémur, tibia y peroné cortos y anchos, braquidactilia de todos los dedos de los pies.

Discusión: Se hizo el diagnóstico diferencial con los 5 tipos de displasias acromesomélicas: Maroteaux: talla baja y acortamiento de los segmentos medios y distales del esqueleto apendicular y axial. Grebe: talla baja y anomalías en extremidades caracterizadas por fusión/ausencia del carpo y/o tarso dedos de mano semejantes a los de pies. DuPan acortamiento medio de extremidades sin anomalías en los huesos. Dermirhan presenta acortamiento de extremidades y anomalías en genitales. Finalmente consideramos que la Hunter-Thompson que cursa con extremidades cortas de predominio inferior con huesos malformados es la que corresponde al presente caso, además también se reportan casos donde se afectan las extremidades superiores.

Conclusiones: Consideramos que por la presencia de extremidades cortas de predominio acromesomélico y huesos curvos sin afectación de columna, genitales y huesos de carpo; la paciente puede corresponder al tipo Hunter-Thompson, sin embargo, el estudio molecular confirmaría el diagnóstico. El diagnóstico temprano permite un asesoramiento genético a la familia no existe tratamiento actual. Es una enfermedad poco frecuente.

Ruptura de aneurisma de la arteria renal como presentación de abdomen agudo

Madriz-Tapia JC, López-Iniguez ER, Navarro-Tapia I.
Servicio de Cirugía General, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde

Introducción: Los aneurismas de la arteria renal son extremadamente raros llegando a una incidencia reportada en algunas series de hasta el 0.01% a un 0.09% en autopsias, sin embargo, gracias a los avances que se han logrado en los estudios de imagen se llegan a diagnosticar en un mayor porcentaje, hasta 1% de incidencia. La mayoría de los diagnósticos de esta patología se realizan de manera incidental, comúnmente en el seguimiento de pacientes hipertensos, la ruptura de los mismos es rara reportándose de 1 al 3% de los casos, sin embargo las complicaciones asociadas pueden tener consecuencias potencialmente mortales. Debido a la disposición anatómica de los riñones, situados en el retroperitoneo, al presentarse la ruptura de un aneurisma de la arteria renal, la clínica suele ser incidiosa; los pacientes suelen presentar: dolor en flancos, dolor abdominal franco o hematuria, acompañado de síntomas de bajo gasto cardíaco secundaria a la pérdida de sangre: Taquicardia, diaforesis, hipotensión. El estándar de oro para el diagnóstico de los aneurismas de la arteria renal es la realización de una arteriografía, sin embargo en el escenario de urgencias la condición clínica del paciente pudiera no permitirlo.

Descripción del caso: Femenina de 38 años de edad que ingresa al servicio de Urgencias por presentar dolor abdominal localizado en fosa iliaca izquierda e hipogastrio de inicio súbito asociado a náuseas y vómitos. La paciente refiere salida de secreción transvaginal y prurito. Paciente sin antecedentes de importancia. Se inicia abordaje y por antecedentes se sospecha embarazo ectópico. Inicia con datos de choque hipovolémico y descenso de 3 gr. de hemoglobina. USG: líquido libre en hueco pélvico y ambas correderas parietocólicas. Paciente con abdomen agudo franco por lo que se decide su ingreso a quirófano de urgencia. Hallazgos: hemoperitoneo 500 cc, hematoma en zona I y II izquierda y aneurisma de la arterial renal. Se realiza nefrectomía izquierda.

Conclusiones: Los aneurismas de arteria renal son entidades poco frecuentes, que sin embargo serán cada vez más diagnosticados debido al uso creciente de técnicas de imagen. La etiología suele estar en relación con displasia fibromuscular la arteriosclerosis de la arteria renal, pudiendo ser congénitos, asociados con arteritis, o con antecedente traumático. La rotura aneurismática es rara pero es una complicación letal. Los aneurismas extrarrenales, o incompletamente calcificados en su circunferencia, son más proclives a la ruptura que aquellos con calcificación circunferencial.

Úlcera duodenal con vaso visible

Cervantes-Guevara G, González Ojeda A, Fuentes-Orozco C, Cervantes-Cardona GA, Cervantes-Pérez E, Cervantes-Pérez LA, Cervantes-Pérez G, Sandoval-Orozco S, Ramírez-Ochoa S, Chávez-Tostado M, Aldana J.
Servicio de Gastroenterología, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Centro Universitario del Norte, Universidad de Guadalajara.
Unidad de Investigación Biomédica 02, UMAE, CMNO, IMSS.
Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara.
Servicio de Nutriología Clínica, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.
Servicio de Hematología, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Servicio de Medicina Interna, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La hemorragia del tracto gastrointestinal superior no variceal está asociada a importante morbilidad y mortalidad. La causa más común de sangrado gastrointestinal superior no variceal es la hemorragia péptica sin embargo hay un amplio rango de otras patologías incluyendo lesiones de Dieulafoy, desgarras de Mallory-Weiss, lesiones malignas y ectasias vasculares. La endoscopia diagnóstica y terapéutica temprana usualmente es exitosa.

Reporte de caso: Paciente masculino de 66 años de edad que inicia su padecimiento 5 días previos a su ingreso con dolor abdominal localizado en epigastrio de tipo cólico acompañado de dos vómitos en pozo de café. 24 hrs previas a su ingreso presenta melenas en 4 ocasiones y posteriormente hematoquezia en 2 ocasiones, así como debilidad generalizada. Antecedentes de importancia: diabético de 12 años de evolución. Tabaquismo positivo a razón de 2 paquetes diarios durante 30 años así como alcoholismo positivo durante el mismo tiempo, 320 gr de alcohol diario. Niega consumo de AINES. Se realiza endoscopia dentro de las primeras 24 horas de su ingreso encontrando una úlcera en la pared anterior del bulbo duodenal de más de 2 cm Forrest IIA así como un vaso visible en su base. Se realiza terapia de inyección con adrenalina de manera exitosa aunque por las características el riesgo de resangrado era inminente.

Conclusiones: La hemorragia gastrointestinal aguda no variceal es una condición médica común. La mortalidad permanece alrededor del 10%. A pesar de la declinación en su incidencia y prevalencia el sangrado péptico es la causa más común con el 25% al 67% de los casos.

Mucopolisacaridosis tipo I, una nueva mutación no descrita: presentación de un caso

García-Díaz M, Calvario-Sánchez LP, Esquivel-García YE, Ornelas-Arana ML, Pérez-García G, Mariscal-Flores R, Pérez-Ornelas C, Aranda-García G, Soto-Mancilla JL.
Laboratorio de Bioquímica y Cuerpo Académico UDG-CA-80.
Departamento de Biología Molecular y Genómica. Centro Universitario de Ciencias de la Salud.

Servicio de Genética y Clínica de Alteraciones en el Desarrollo Sexual. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.
Pediatría, Hospital General de Occidente.

Introducción: Las mucopolisacaridosis son un grupo de enfermedades hereditarias causadas por la deficiencia de ciertas enzimas lisosomales que degradan glucosaminoglicanos, los cuales se van acumulando y ocasionan alteraciones en el metabolismo de las células, tejidos y órganos. Existen varios tipos de mucopolisacaridosis, la tipo 1 (MPS 1) se debe a la deficiencia de la enzima α -L-Iduronidasa (gen *IDUA* 4p16.3), encargada de degradar el dermatán y heparán sulfato. Existen tres fenotipos: síndrome Hurler, Scheie y Hurler-Scheie, los tres con patrón de herencia autosómica recesiva y causados por la misma enzima.

Presentación del caso: Masculino de 56/12 años, padres no consanguíneos, hijo único, derivado al servicio de genética por dismorfias múltiples. Nació a las 38 SDG por cesárea debido a pelvis estrecha y SFA, embarazo normo evolutivo; peso al nacimiento 3,100 g, talla 49 cm y APGAR de 9. Sostuvo la cabeza a los 3 meses, caminó a los 16 meses, primeras palabras a los 13 meses, actualmente cursa 3° de kinder, inteligencia aparentemente normal. Exploración física: peso 19 kg; talla 1.09 m; cráneo con escafocefalia y dolicocefalia, facies tosca; frente prominente amplia; escleras normales, opacidad corneal bilateral, forma de ojo normal; puente nasal deprimido, forma de nariz normal; labios gruesos; cuello normal; tórax normal; hernia umbilical; hisopspadias; contractura de todos los dedos principalmente en IV y V; extremidades inferiores normales, pies normales. Laboratorio: actividad disminuida de α -L-Iduronidasa 0.56 nmol/mL (normal 2.02-16.1). En el análisis de secuenciación del gen *IDUA* se detectaron dos mutaciones: exón 2 c.159-1G>T y en el exón 14 c.1861C>T.

Conclusiones: El caso de MPS1 es único en la familia, de padres no con sanguíneos, mexicanos. Dos mutaciones del gen *IDUA* en estado heterocigoto compuesto. Una mutación ya ha sido descrita previamente y la mutación c.159-1G>T en el exón 2 no ha sido descrita antes, por lo que consideramos que es el primer caso a nivel mundial con MPS1 y esta mutación.

Síndrome de Ohtahara

Crespo-Michel A.M, Sanroman-Tovar RA, Duran-Guerra D, Montano-Sandoval JL.

Introducción: El Síndrome de Ohtahara, conocido como Encefalopatía Epiléptica Infantil Temprana (EET), descrito en 1976, son espasmos tónicos en los primeros meses de vida. Con incidencia de 1:100000 nacimientos, la etiología más común son mutaciones de novo. Se asocia a anomalías estructurales cerebrales, enfermedades mono-génicas y trastornos mitocondriales. El espasmo se acompaña del patrón electroencefalográfico de brote-supresión constante. Tiene mal pronóstico a falta de terapéutica efectiva, 50% mueren a temprana edad, el resto evoluciona a síndrome de West y Lennox-Gastaut.

Descripción del caso: Femenina de 7 meses de Jalisco, madre primigesta, preecláptica, buen control prenatal. Nace por cesárea por polihidramnios, 36.4 SDG, APGAR 7/9, SA 3/3, con datos de taquipnea transitoria del recién nacido, recibe manejo con CPAP, remite el cuadro. A su día 64 de vida presenta espasmos tónicos intermitentes en extremidades con duración de 4-5 segundos, se inicia Fenitoína. Exploración física: Hipoactiva, reactiva al dolor. Fusión de sutura sagital, succupio prominente, pabellones auriculares displásicos, implantación baja, succión débil, con traqueostomía; tórax simétrico, dependiente de respiración mecánica invasiva, estertores crepitantes bilaterales generalizados. Área cardíaca sin ruidos agregados. Abdomen sin alteraciones aparentes. Genitales con hipoplasia de labios mayores, clitoris prominente lateralizado a la derecha. Extremidades hipotróficas con braquidactilia, llenado capilar de 2 segundos. Resonancia magnética: atrofia cortical de hemisferio izquierdo con ventriculomegalia. EEG: patrón de brote-supresión persistente sin variabilidad compatible con Ohtahara. Se agrega tratamiento con Levetiracetam, se suspende Fenitoína 14 días después.

Discusión: La EET es rara, el estudio de pacientes con estas características debería compartirse para comprender su presentación que varía en cada paciente.

Conclusiones: Los datos de la paciente son compatibles con EET, debutó a los 2 meses de vida con crisis tónicas con duración de 3-5 segundos con datos imagenológicos de atrofia cortical fronto-temporal bilateral y ventriculomegalia. El patrón brote-supresión de su EEG lo diferencian de la encefalopatía mioclónica temprana al ser constante y no exacerbarse al dormir.



Tumor carcinoide, relevancia del estudio histopatológico en apendicitis

Mortola-Lomeli AF, Gallardo-Bañuelos G, Chiman JC.

Introducción: El tumor carcinoide es una rara neoplasia de origen neuroendocrino con localizaciones diversas siendo las más frecuentes en la edad pediátrica el apéndice y el pulmón. Tiene su origen probable en las células neuroendocrinas argentafines. El tumor carcinoide apendicular es tras el linfoma el tumor maligno intestinal más frecuente en pediatría; predominio en adolescentes, localizado del 36 al 45 % en el apéndice ileocecal y asociado con frecuencia a síntomas de apendicitis. Tiene una incidencia de 1 por cada 10, 000 casos de apendicectomías y su diagnóstico suele ser hallazgo histopatológico. El objetivo de presentar este caso es para dar a conocer la importancia que presenta el estudio histopatológico en la apendicitis como forma de escrutinio habitual por los posibles hallazgos de tumor carcinoide, ya que el tratamiento definitivo se va a regir por los resultados.

Descripción del caso: Paciente femenino de 14 años de edad la cual inicia su padecimiento 10 días previos a su ingreso hospitalario con dolor abdominal, tratada con antibiótico y analgésico sin presentar mejoría, acude a urgencias por presentar intolerancia a la vía oral migración del dolor a hueso pélvico con ligero predominio a fosa iliaca derecha fiebre persistente a pesar de manejo médico y distensión abdominal. Los antecedentes de relevancia fueron: menarca a los 12 años última menstruación 3 semanas previas. Exploración física al ingreso: deshidratación moderado, mal estado general, dolor abdominal con resistencia muscular involuntaria, signos de rovsing, rebote, psoas, obturador positivos. Con una biometría hemática a su ingreso con 21ml leucocitos, neutrófilos de 89% tp 16 tpt 31 fib 1002. USG abdominal que reporta cambios sugestivos de apendicitis aguda con líquido libre aparente plastrón en fosa iliaca derecha no se logra visualizar el apéndice. Post quirúrgico abordaje rocky Davis, al apertura de cavidad líquido purulento de 400cc, se observa apéndice pélvica con base amplia y perforación en su tercio medio con presencia de masa tumoral en tercio medio y distal de la misma; se realiza apendicetomía técnica parker kerr y posteriormente oshner, se aspira y se cierra por planos. Estudio histopatológico presencia de tumor neuroendocrino de bajo grado que infiltra mucosa submucosa y muscular superficie peritoneal libre de tumor sin infiltración a ganglios. Apéndice con apendicitis fibrinopurulenta perforada

Conclusiones: El habitual escrutinio histopatológico resulta importante para el diagnóstico de tumor carcinoide ya que de este depende el manejo definitivo de la patología.

Tratamiento de plexopatía braquial izquierda secundaria a avulsión nerviosa mediante drezotomía cervical selectiva

Aguilar-Mercado V, Estrella-Sánchez CF, Mercado-Pimentel R, Ramírez-Huerta CA. Servicio de Neurocirugía, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: Un 70% de pacientes con lesión medular tienen dolor neuropático crónico e incapacitante. En la drezotomía se hace una sección selectiva de fibras nociceptivas en los segmentos medulares comprometidos.

Reporte de caso: Paciente femenino de 43 años con antecedente de politraumatismo en 2017 con avulsión de plexo braquial y cuatro cirugías previas para recuperar movilidad de extremidad izquierda, desarrollando neuropatía braquial intensa posterior a último procedimiento quirúrgico 2 años previos, con dolor severo segmentario por avulsión nerviosa. En tratamiento crónico con analgésicos, opiodes y antineurítico sin mejoría.

Discusión: Se le realizó tratamiento neuroquirúrgico del dolor con mejoría en el periodo post quirúrgico inmediato, y al seguimiento a 2 meses muestra mejoría en escala de EVA de 10/10 a 2/10, obteniendo como beneficio secundario disminución en datos clínicos de cuadro depresivo mayor.

Conclusiones: El caso presentado ilustra la utilidad de este procedimiento en el control del dolor crónico y en la mejoría de la calidad de vida en los pacientes con lesión medular traumática. Si se realiza tempranamente el procedimiento quirúrgico con una adecuada indicación, se obtiene una mejor calidad de vida, mayor funcionalidad y pronta reestructuración de la participación psicosocial de estos pacientes.

Síndrome de Legius y Cáncer de mama

Gutiérrez-Bolaños EE, Del Toro-Valero A. Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Instituto Jalisciense de Cancerología.

Introducción: El síndrome de Legius (MIM# 611431), es NF1-Like syndrome, causado por mutaciones en el gen *SPRED1* (MIM#609291). Tiene un modo de herencia autosómico dominante y manifestaciones dermatológicas de NF1 y malformaciones óseas, discapacidad intelectual, predisposición a aparición de neoplasias como tumor de Wilms, adenoma de colon, anemia mieloblástica aguda, tumor tenosinovial de células gigantes, cáncer de mama y tumor dermoide de ovario frecuencia.

Presentación del caso: Paciente femenina de 33 años de edad, originaria de Tlaquepaque, acude al Instituto de Cancerología de Jalisco para quimioterapia adyuvante, secundaria a adenocarcinoma ductal en mama izquierda, se realizó mastectomía radical, posteriormente del tratamiento quirúrgico es referida al servicio de genética para asesoramiento. No se encontraron antecedentes familiares cáncer, se reportaron antecedentes de retraso psicomotor y crisis convulsivas de largo tiempo de evolución controladas con Valproato de magnesio. A la exploración física: se encontraron: Discapacidad intelectual, presencia de nódulos de Lish, manchas café con leche de distribución centripeta, efélides axilares e inguinales, neurofibromas de distribución centripeta de diversos tamaños. No se apreciaron datos de un síndrome diferente a Neurofibromatosis tipo 1 por lo cual se consideró el diagnóstico clínico de Neurofibromatosis tipo 1. En ausencia de antecedentes familiares de cáncer y la edad de aparición del adenocarcinoma ductal (33 años), se realiza el panel BROCA para secuenciación de genes asociados a cáncer que incluye secuenciación de regiones exónicas y regiones de unión exón-intrón de varios genes incluido: NF1, no se hallaron mutaciones patogénicas del mismo en el estudio y se descartó la Neurofibromatosis tipo 1, debido a las características clínicas se consideró el diagnóstico de síndrome de Legius.

Discusión: El síndrome de Legius es clínicamente indistinguible de la NF1 (MIM# 611431), el cual es causado por mutaciones en el gen *SPRED1* (MIM#609291), dado que ambos genes funcionan como reguladores negativos en la vía RAS-MAPK comparten características clínicas semejantes.

Conclusiones: El caso anteriormente descrito cumple con criterios positivos para Neurofibromatosis 1 (presenta 3 criterios clínicos de neurofibromatosis1) en asociación con cáncer ductal de mama, sin embargo el estudio de secuenciación negativo para el gen NF1 descarta dicha entidad por lo cual se considera como diagnóstico clínico el síndrome de Legius.

Macrocefalia como Secuela del Mal Apego al Manejo de La Hidrocefalia Congénita

Arce Lozoya M.A., Mortola Rodríguez F.A., Soto Mancilla J.L., Orozco Reynoso B. Servicio de Neurocirugía, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: La Hemorragia intraventricular por lo general se origina en la matriz germinal, zona situada en los ventrículos laterales, subependimaria. La destrucción de la matriz germinal siempre está presente y la cuantía de la misma está relacionada directamente con la extensión y grado del sangrado. La matriz germinal está constituida fundamentalmente por células con gran actividad proliferativa, que son precursoras de las neuronas en las semanas 10 y 20 de la vida intrauterina de las neuronas, de los astrocitos y oligodendroglías en el último trimestre. El 80-90% del deterioro neurológico sufrido por neonatos con hidrocefalia de inicio fetal dependientes de derivación no se revierte mediante la cirugía.

Descripción del caso: Se trata de paciente masculino de 1 año, 7 meses de vida, con antecedente de ser producto de Gesta2, cesárea 2, único, vivo de 30 semanas de gestación, con madre adolescente en mal control prenatal, que presenta Hemorragia intraventricular Grado III + broncodisplasia pulmonar severa + foramen oval permeable sin repercusión hemodinámica, con estancia prolongada en el servicio de terapia intensiva neonatal, el cual es intervenido quirúrgicamente por presentar hidrocefalia, con 5 colocaciones de ventriculostomía y 3 colocaciones de válvulas de derivación ventrículo peritoneal, con mal apego por parte de la madre, y en malas condiciones generales del paciente, con macrocefalia importante con perímetro cefálico de 62 cm y desproporción cefalo-corporal, con fontanelas abombadas, sinostosis de las suturas y retraso psicomotriz, sin acudir a las valoraciones por consulta externa por parte del servicio de infecto pediatria, oftalmología pediatria, neurocirugía pediatria y pediatria.

Conclusiones: El tratamiento precoz de la hidrocefalia supondría un mejor pronóstico funcional, ya que el proceso de maduración neuronal se vería alterado por la duración de la dilatación ventricular en el periodo intraútero; ésta, aún en ausencia de signos manifestos de hipertensión intracraneal, afectaría al proceso de mielinización, efecto que sería reversible con un tratamiento precoz.

Metástasis Cerebral Tardía De Coriocarcinoma. Reporte De Caso

Arce Lozoya M.A., Ramirez Huerta C.A., López González F.J., Mortola Rodríguez F.A.,
Meza Moreno M.E.

Servicio de Neurocirugía, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: El coriocarcinoma es una forma maligna muy agresiva de enfermedad trofoblástica gestacional caracterizada por alto riesgo metastásico. Su incidencia se estimó en 0.18 por 100,000 mujeres, entre los 15 y 49 años, se produce metástasis cerebral en 4.1-11% de las pacientes.

Descripción del caso: Femenino de 17 años, con antecedente de embarazo molar en 2016 realizándose legrado. Debutando en septiembre 2018 con cefalea súbita, hemiparesia derecha y alteración del estado de alerta. Se realizó tomografía de cráneo simple y se evidenció la presencia de hemorragia intraparenquimatosa frontal izquierda cumpliendo con criterios quirúrgicos, por lo que realizó craneotomía y drenaje de hemorragia frontal izquierda, además se realiza abordaje diagnóstico en sospecha de metástasis de coriocarcinoma. Observándose en estudios paraclínicos elevación β -hCG y metástasis en lóbulo pulmonar superior derecho. Se realiza exéresis de tumoración frontal izquierda en octubre 2018 reportándose en el estudio histopatológico coriocarcinoma.

Discusión: Se identifica en resonancia magnética de cráneo una tumoración frontal izquierda, realizándose exéresis tumoral mediante abordaje por craneotomía frontal izquierda identificando la presencia de una lesión hemorrágica bien delimitada en región frontobasal izquierda, con zona de gliosis basal y zonas grisáceas no sangrantes, compatible con lesión metastásica. Con reporte histopatológico de coriocarcinoma. Presentando además elevación β -hCG y tumoración en lóbulo pulmonar superior derecho en radiografía de tórax.

Conclusiones: Las metástasis cerebrales tardías del coriocarcinoma son patologías poco frecuentes, que debutan con datos de focalización, cráneo-hipertensión o crisis convulsivas, con presentación desde hemorragia intraparenquimatosa secundaria a tumoración hasta hemorragia subaracnoidea o hematoma subdural con pobre expectativa de vida.

Síndrome Gorlin: Reporte de un caso

González-Rodríguez JA, Perales-Mederos CI, Salazar-Dávalos IM, Aceves-Aceves MA, Rivera-Cameras A, Dávalos-Rodríguez NO, García-Cruz D, Dávalos-Rodríguez IP, Departamento BMG, CUCS, Universidad de Guadalajara., División de Genética, CIBO, HE, IMSS.

Introducción: El síndrome Gorlin (SG), OMIM #109400 o síndrome de Carcinoma de Nevo Basocelular, está caracterizado por múltiples nevos basocelulares, queratoquistes odontogénicos, anomalías esqueléticas, "pits" o fosetas en epidermis palmar y plantar. Es una entidad autosómica dominante. Los genes PTCH1, PTCH2 y SUFU están involucrados.

Reporte de caso: Paciente femenina de 20 años de edad, estudiante con buen rendimiento escolar, padres no consanguíneos, madre aparentemente sana, padre fallecido y hermano similarmente afectados. A los 8 años de edad presenta múltiples nevi con predominio en cara y cuello, antecedente de remoción de queratoquiste odontogénico (reporte histopatológico). A los 18 años se le detecta nevo en tórax anterior, el cual es reseado y el reporte histopatológico informa carcinoma basocelular. A la exploración física presenta macrocefalia, hipertelorismo ocular, puente nasal deprimido, implantación normal de pabellones, presenta incontables nevi con predominio en cara, cuello y tórax, "pits" o fosetas en regiones palmar y plantar.

Discusión: Se pretende que el trabajo sea de ayuda en el diagnóstico oportuno debido a que es tratado en cada área por separado y pocas veces se integra todo el síndrome.

Conclusiones: El presente trabajo describe un caso femenino de SG acorde a los criterios diagnósticos (Kimonis et al. 1997). El diagnóstico oportunamente el SG permite brindar un tratamiento interdisciplinario oportuno y mejorar el pronóstico.

Envenenamiento por Picadura Masiva de Abejas: Reporte de un Caso

Llamas-Montes JMA, Ruiz-Rodríguez HI, Becerra-Becerra R, Guerrero-Aceves AM, Hernández-González JA.

Centro Integral de Urgencias, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Introducción: En México se reportaron 17,478 casos de picaduras de abeja en 1998, siendo Puebla e Hidalgo los estados con mayor frecuencia. El envenenamiento se produce por picaduras masivas, usualmente más de 50-100, presentando cefalea, vómitos, diarrea, rhabdomiólisis, falla renal, lesión hepática, pancreatitis, coagulopatía, insuficiencia respiratoria, miocarditis, arritmias, infarto de miocardio, convulsiones y coma; con alta probabilidad de muerte cuando son más de 500 picaduras. Por el contrario la anafilaxia se da cuando la víctima es hipersensible al veneno de abeja y puede reaccionar a una única picadura, produciéndose aproximadamente a los 30 minutos angioedema, urticaria e incluso colapso cardiocirculatorio, potencialmente mortal.

Presentación del caso: Se trata de masculino de 43 años con antecedentes de esquizofrenia y toxicomanías. Es encontrado un día previo con alteración del estado de alerta, es atendido en puesto de socorros encontrándolo con dificultad respiratoria y múltiples picaduras de abeja, es intubado y se le retiran aproximadamente 400 aguijones. Es recibido en nuestro servicio, encontrando abundantes aguijones de abeja con eritema y edema en la totalidad de la economía corporal. Se inicia manejo con líquidos intravenosos, antihistamínicos y se retiran 1,664 aguijones con método de raspado, sin lograr retirarlos en su totalidad. Al día siguiente presenta disminución de las lesiones. Desarrolla coagulopatía y rhabdomiólisis con lesión renal aguda sin requerir terapia de sustitución renal. Es egresado del hospital 12 días después, sin complicaciones.

Discusión: El diagnóstico de picadura de abeja se realiza al encontrar el aguijón en el cuerpo de la víctima, pues la abeja lo pierde al picar. La piedra angular del tratamiento es retirar los aguijones, preferentemente con método de raspado, ya que al hacerlo con pinzas o con las manos hay riesgo de inocular veneno residual, sin embargo, es más importante la rapidez del procedimiento que el método utilizado. De igual modo debe llevarse a cabo el ABCDE de la reanimación, antihistamínicos y glucocorticoides para la reacción alérgica, adrenalina en caso de anafilaxia, así como medidas de soporte.

Conclusiones: Es de suma importancia conocer el manejo del paciente con picadura masiva de abejas, ya que con una atención adecuada es posible la sobrevivencia a más de 2,000 picaduras, como el caso expuesto en el cual se contabilizaron más de 2,064.

Cáncer pulmonar de células pequeñas

Soria-Torres SZ, Villalvazo-Saucedo AD, Carbajal-Murguía KA, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara.

Introducción: El cáncer de células pequeñas es una patología multicausal como la mayoría de las neoplasias que pueden afectar el pulmón, éste llega a afectar un 15% de los casos totales de cáncer en pulmón, tomando en cuenta los miles de habitantes que existen con dicho padecimiento podríamos estar hablando de algo mucho más común. El cuadro clínico no suele diferenciarse de otras patologías respiratorias, dando como principales síntomas expectoraciones de flema (hemoptoicas), dolor torácico, pérdida del apetito, sibilancias, y por supuesto pérdida de peso importante. Considerado de importancia debido a que las complicaciones y diseminación de este tipo de cáncer suelen ser rápidas, en la mayoría de casos el pronóstico es malo, con altas tasas de mortalidad a nivel mundial.

Reporte de caso: Paciente femenino de 33 años ingresa con dificultad para respirar y tos seca, comenzó hace dos meses con tos por las noches que mejoraba espontáneamente, posteriormente presentó disnea de pequeños esfuerzos y refiere palpar tres "bolitas" inflamadas en su cuello, firmes y móviles, además presentó dificultad del habla. Se exagera su dificultad respiratoria y refiere pérdida de peso importante. En antecedentes destacan el tabaquismo de diez cigarrillos al día durante 16 años y alcoholismo de 6 cervezas por semana durante 12 años. Se ausculta en campo pulmonar derecho sin crepitos ni sibilancias, frémito vocal disminuido con matidez a la percusión. Realizadas las pruebas radiográficas se encontraron afectaciones en el 90% del pulmón derecho, dando a descartar datos de metástasis a tres ganglios en el cuello. Se le practicó una resección quirúrgica de los ganglios afectados sin complicaciones.

Discusión: El cáncer de pulmón de células pequeñas es una entidad agresiva que no cuenta con una cura definitiva. Uno de los factores más importantes para desarrollar esta patología es el tabaquismo con mayor riesgo si comienza en edades tempranas.

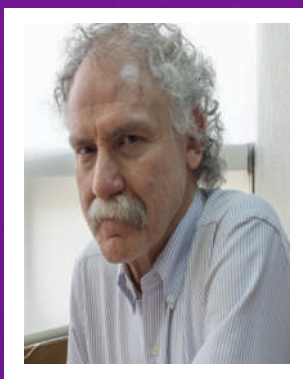
Conclusiones: Esta es una entidad que puede ser prevenible aunque la población actual tiene una gran predisposición por la contaminación ambiental y el alto índice de tabaquismo.

2019

ECOS DE LA FIL



UNIVERSIDAD DE
GUADALAJARA



Lunes 02 de diciembre de 11:00 a 13:00 h

Dr. Arnoldo Kraus

Colegio de Bioética A.C

Conferencia: "El paciente como otro yo"

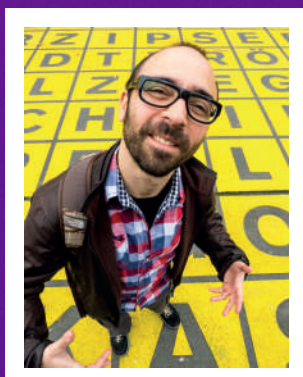


Miércoles 04 de diciembre de 11:00 a 13:00 h

Dra. Gabriela León

Gresmex

Conferencia: "Nanotecnología exponencial"



Jueves 05 de diciembre de 17:00 a 19:00 h

Dr. Pedro Bekinschtein

Instituto de Neurociencia Cognitiva y Traslacional

Argentina

Conferencia: "Descubrimientos históricos del funcionamiento del cerebro"



Viernes 06 de diciembre de 11:00 a 13:00 h

Dr. Salvador Macip

Universidad de Leicester, Reino Unido

Conferencia: "¿Qué futuro nos depara la ciencia?
Los desafíos de la biomedicina"

AUDITORIO RAMÓN CÓRDOVA
Centro Universitario de Ciencias de la Salud (CUCS)
de la Universidad de Guadalajara (UdeG)



Expo Guadalajara

30 nov • 8 dic • 2019

fil.com.mx



**FERIA INTERNACIONAL
DEL LIBRO DE GUADALAJARA®**

Orden del caos
Óleo
100 cm x 100 cm
2014



Analogía lúdica
Óleo
100 cm x 100 cm
2014



Icarus
Óleo
100 cm x 100 cm
2014



Bica
Fotografía intervenida
100 cm x 65 cm
2014



Las Tentaciones de San Antonio
Óleo
50 cm x 70 cm
2014



Eden Mir

Artista plástico tapatío, autodidacta multidisciplinar, escritor, diseñador y *homo+creativus*. La temática principal en la construcción de sus obras, van desde el carácter imaginativo, hiperrealista, neo-surrealismo hasta lúdico; con técnicas diversas como el dibujo en grafito, punta de plata, acuarela, así como el grabado y pinturas al óleo.

Eden busca contar una historia en cada pieza de imaginería fantástica; guiado bajo el principio propio de hacer ver los objetos ordinarios como extraordinarios pues lo ordinario lo ve cualquiera. En el año de 1997 fue seleccionado estatal de dibujo en Jalisco Arte Joven, acto que le motivó a seguir preparándose en el medio de las artes plásticas. Para 2013 publica en co-autoría con Eveth Ramírez el libro “Deseos entre burbujas®” presentándolo oficialmente en la FIL 2013 (ISBN: 978-607-00-7438-7). Actualmente cuenta con múltiples exposiciones colectivas e individuales dentro y fuera del país, exponiendo en galerías de Guadalajara, Los Ángeles, y Chicago.