

RESÚMENES DE TRABAJOS
PRESENTADOS
PARA LA
JORNADA SARDÁ
2016

Incidencia de sífilis perinatal. Hospital Materno Infantil “Ramón Sardá”. 2012-2016

Autores: Vandervelde J¹, Ortiz de Zárate M¹, Boccaccio C¹, Samaniego L¹, Nadal M¹, Scquizzato I², Del Vecchio R¹

¹: HMIRS ²: Residencia postbásica de epidemiología. Ministerio de Salud CABA

Fundamentación: Son conocidas las consecuencias que la sífilis gestacional puede ocasionar sin tratamiento: 50 a 100 % de las embarazadas infectadas finalizarán su embarazo de forma adversa con afectación del RN y/o muerte fetal, a pesar de ser prevenible. La OPS planteaba como objetivo para el año 2015 una incidencia de sífilis congénita (SC) menor a 0.5 casos por 1.000 nacidos vivos por año. En 2016 el Comité de mortalidad fetal detecta un aumento de mortalidad fetal tardía por SC lo que motiva este estudio.

Objetivo: Describir la incidencia de sífilis en embarazadas (SE), SC y Fetos Muertos (FM) por sífilis entre 2012 y 2016 en HMIRS.

Material y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de los casos de SE, SC y FM por sífilis detectados en el período 2012 -2016.

SE: Se calcula tasa de incidencia de los últimos 5 años por grupo de edad por mil embarazadas estudiadas.

SC: Se calcula tasa de incidencia de los últimos 5 años por 1000 nacidos vivos. Se georreferenciaron los casos de CABA periodo 2014-2016.

FM por sífilis: se describe frecuencia de casos por año.

Fuente de datos: SNVS Módulos C2 y SIVILA y registros de Comité de mortalidad fetal y Equipo de seguimiento de infecciones connatales

Los casos de 2016 se toman hasta semana epidemiológica 26.

Resultados:

Sífilis en embarazadas

Tabla 1. Tasa de incidencia SE global y por edad asistidas en Hospital Sardá. Año 2012 a 2016.(n:653)

Año	Estudiadas	15-24 Años	24-35 Años	35-50 Años	Positivas	Tasa /1000
2012	6528	89	68	23	118	18.1
2013	7394	60	49	16	125	16.9
2014	6785	82	40	15	137	20.2
2015	5836	96	28	9	133	22.8
2016	2918	51	18	9	78	29.2

La tasa de SE pasó de 18 casos cada 1000 embarazadas en 2012 a 29.2 casos en el 2016.

Sífilis Congénita

La tasa de incidencia de SC por 1000 nacidos vivos pasó de 6.81 en 2012 a 13.01 en el 2016.

Del año 2014 al 2016 se notificaron 140 casos de SC. De estos el 66% residen en Provincia de Bs. As. y 44% en CABA.

Los casos de SC de CABA georreferenciados se ubican predominantemente al sur de la Ciudad sobre todo en las zonas mas desfavorecidas

FM por Sífilis

Los FM por sífilis pasaron de 2 casos en 2012 a 8 en 2016. En el 2012 el 5.56% de los FM eran por sífilis, en 2013 el 9.76%, 2014 11.54%, 2015 el 17.02% y en el 2016 la proporción de FM por sífilis entre el total de FM fue de 27.59%.

Conclusiones

La sífilis es una ITS de fácil diagnóstico y tratamiento. La prevención debería enfocarse en educación para la salud y campañas de concientización sobre ITS en edades tempranas ya que la mayor incidencia se da entre 15 y 24 años. La SC podría prevenirse por medio del control prenatal

adecuado y universal. La Vigilancia Epidemiológica continua de sífilis en las instituciones de salud, entendida como información para la acción, permitirá visibilizarla como problema de salud pública que excede los niveles locales y que requiere de acciones planificadas e integradas a nivel comunitario.

Diferencias En Características Peri Y Postnatales De Parto Pretérmino Múltiple (PPM) Y Parto Pretérmino Único (PPU) En Niños <1500g

Fiorentino A, Cúneo Libarona ML, Brundi M, Kasten L, Aspres N, Schapira I, Vivas S, Zaid R, Binda V, Gerometta G.

afiorentino33@yahoo.com.ar

El parto múltiple (PM) es un factor de riesgo en la morbi mortalidad perinatal incluyendo RCIU, fallecimiento, y prematuridad, además de HTA y DBT materna. De los PM **1 en 10** son < de 32 semanas de edad gestacional (EG) vs **1 en 100** en partos únicos. En el HMRS: PM ~1.3% (78 PM) y parto pre término ~1%. La prematuridad está fuertemente asociada a mortalidad y resultados adversos, neurocognitivos, oftalmológicos, y respiratorios a largo plazo.

Objetivo: Comparar resultados perinatales y postnatales entre el parto pretérmino múltiple (PPM) y el parto pretérmino único (PPU) en niños <1500g.

Métodos: se registraron datos de las historias clínicas de los niños pretérmino <1500g nacidos en HMIRS (CABA) entre 2010 y 2014. Se calcularon medias+/-DS, RR (IC), se utilizó test de T o Wilcoxon para variables continuas u ordinales, Chi2 ó Fischer para las proporciones. Se utilizó Excel y MedCalc 16.2.1 (MedCalc Software, Ostend, Bélgica).

Resultados: De 343 RNPT <1500g (0.99%), 280 fueron únicos y 63 gemelares (18.3%). Se encontraron diferencias **NS** (no significativa) en el peso de nacimiento (**PN**) del grupo PPM (1176g+/-235) y el grupo PPU (1192+/-211), tampoco en **EG** (PPM 28.9+/-4.1; PPU 29.2+/-2.5) entre ambos grupos (T Test, p>0.05); ni en los RR (IC) de **coeficiente de desarrollo de riesgo o retraso** a los 12m de edad corregida (Escala de Desarrollo Psicomotor, Rodriguez et al 1978). Tampoco hubo diferencia en RR de presencia de alteraciones metabólicas, control de embarazo, infección ovular, maduración pulmonar, bajo peso, presencia de enteritis, **NEC**, **DBP**, grado de **DBP**, **SDR**, sepsis, asfixia, **ROP**, convulsiones o **HIC**; ni diferencias en días de ayuno, de alimentación parenteral, de recuperación de PN, de **ARM**, de **oxigenoterapia**; o de **peso** al alta a los 4m, 8m, 1 año y 2 años de ECO (Wilcoxon, p>0.05). Tampoco se registraron diferencias en **tipo de alimentación** al alta (pecho o mixta vs fórmula), a los 4m (Chi2, p>0.05), ni a los 12m ECO (Fischer p> 0.05), excepto a los 8m ECO (Fisher, p=0.04). También fue significativa la diferencia en la proporción de mujeres en PPM (PPM 65% F y 35% M; PPU 46% F y 54%M; Chi2, p<0.02).

Conclusión: En este estudio se encontraron 343 niños prematuros <1500g, de los cuales un 18% fueron gemelares. No se encontraron diferencias significativas en variables perinatales y postnatales entre PPM y PPU de niños <1500g. Sólo se halló mayor proporción de bebés con alimentación a pecho o mixta a los 8m en PPU y mayor proporción de mujeres en PPM.

Trombofilias adquiridas: Síndrome antifosfolípido del embarazo

Der Parsehian S

Sección Hematología-Hemostasia .División Laboratorio Central.

Hospital Materno Infantil Ramón Sardá

Dentro de las trombofilias adquiridas, el síndrome antifosfolípido del embarazo (SAFE) es causa de importantes problemas para el binomio materno-fetal. Es una enfermedad sistémica autoinmune caracterizada por la combinación de trombosis arterial y/o venosa, pérdidas fetales recurrentes, retardo de crecimiento intrauterino (RCIU) y presencia de anticuerpos antifosfolípidos (AAF) a título moderado a elevado. Los AAF más estudiados son los anticuerpos anticardiolipina, el anticoagulante lúpico (AL) y los anticuerpos anti- β 2-glicoproteína. La ISTH -Sociedad Internacional de Hemostasia y Trombosis-recomienda clasificar los SAFE en; Categoría I: Cuando se asocian más de uno de los criterios biológicos. Categoría IIa: Cuando solo está presente el AL .Categoría IIb: Cuando sólo están presente los ACA Categoría IIc: Cuando sólo están presentes los anticuerpo antibeta 2 glicoproteína I.**Objetivo:** Estudiar las causas de consulta de pacientes con antecedentes de morbilidad en el embarazo , el perfil de los anticuerpos antifosfolípidos realizados en 155 mujeres- por primera vez- que fueron atendidas en internación y en consultorios externos del HMI R.Sardá durante los años 2013, 2014 y comienzos del año 2015.**Material y métodos:** Se analizaron las encuestas realizadas a los pacientes y los resultados de laboratorio de las 155 pacientes estudiadas por primera vez durante el periodo 2013-2015. El estudio de AL se realizó según las recomendaciones de la ISTH .Como prueba de screening se usó el dRVVT (LA1 Screening Reagent Siemens).Como prueba confirmatoria el dRVVT Confirm (LA2 Confirmation Reagent Siemens). Las pruebas de AL, Proteína C (PC) y Antitrombina (ATIII) se realizaron en un Coagulómetro BCS XP SIEMENS. Los anticuerpos anticardiolipina (aCL) tipo IgG e IgM, se determinaron mediante un ELISA en fase sólida (Quanta Lite™Inova Diagnostics), utilizando el valor de corte del fabricante. El estudio de β 2GP I tipo IgG e IgM se hizo mediante un ELISA en fase sólida, utilizando valores de corte propios calculados sobre 40 pacientes normales en nuestro laboratorio. Los cálculos se efectuaron en planilla Excel vers.2010.

Resultados: Se evaluaron 155 pacientes .30% de las cuales estaban embarazadas. Rango de edad 16-46 años. Un 33 % consultó por 1 a 2 abortos espontáneos, un 36% por 3 o más abortos espontáneos, 11% por antecedentes de feto muerto, 7% por antecedentes de pre eclampsia, 6% por RCI, 4% por enfermedades autoinmunes,2% por desprendimiento prematuro de placenta y 1% por antecedentes de Trombosis Venosa. No se encontró deficiencia de antitrombina y proteína C

Conclusiones: Este trabajo permitió conocer las causas de consulta , el perfil de positividad de los anticuerpos antifosfolípidos y clasificar según criterios biológicos a las pacientes con antecedentes de morbilidad en el embarazo ,que fueron atendidas en el Hospital Sarda - durante el periodo 2013-2015.

Similitudes Clínicas entre el Síndrome de Bartsocas-Papas y la Secuencia de Bridas Amnióticas Sugieren un Factor Etiopatogénico Común.

Ercoli G.^(1;2), Mazzitelli N.^(3;4), Rittler M.^(1;4).

Correspondencia a: gabrielercoli312@hotmail.com

(1) Sección Genética, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

(2) Departamento de Genética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), ANLIS "Dr. Carlos G. Malbrán", Buenos Aires, Argentina.

(3) Unidad Anatomía Patológica, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

(4) Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires, Argentina.

Introducción:

El síndrome de Bartsocas-Papas (SBP) es una entidad letal causada por una mutación homocigota del gen *RIPK4*, el cual, formando parte de una compleja red molecular, cumple un rol importante en la diferenciación del queratinocito durante la embriogénesis. Las principales manifestaciones de este síndrome, que parcialmente comparte con otras displasias ectodérmicas monogénicas, son: pterigium en miembros inferiores, fisuras faciales, defectos de reducción distal de miembros y apéndices cutáneos.

Por otro lado, la secuencia de bridas amnióticas (SBA), de etiopatogenia desconocida, se caracteriza por presentar un espectro variable de anomalías consideradas disruptivas, incluyendo fisuras faciales y defectos de reducción de miembros.

Objetivo:

Describir los hallazgos clínicos y anatomopatológicos de un paciente con SBP y otro con SBA, resaltando las semejanzas macroscópicas y microscópicas entre ambas.

Casos clínicos:

1. Recién nacida con fisura facial atípica, pterigium poplíteo y crural, reducción distal de manos y pies, y múltiples apéndices cutáneos. Placenta con zonas desprovistas de epitelio amniótico.
2. Feto femenino de 27 semanas de edad gestacional, con fisura facial atípica, reducción distal de miembros, pterigium poplíteo, defecto de cierre de pared tóracoabdominal y polo cefálico, apéndices cutáneos y presencia de bridas amnióticas. Placenta y cordón umbilical con extensas zonas de desprendimiento del epitelio amniótico.

Conclusiones:

Los hallazgos notablemente similares entre el SBP y la SBA permiten especular acerca de la existencia de un factor intrínseco común relacionado al desarrollo de la piel, en ambas entidades. Estudios genéticos de última generación en secuenciación masiva, como *next generation sequencing*, podrían aportar información sobre posibles variantes génicas compartidas entre ambas entidades.

Secuestro Pulmonar Gigante Con Descompensación Hemodinámica Fetal

Autores: Faganello A₁, Ingilde M₂, Gomez Bouza G₃, Zelada K₄, Chernovetzky G₅, Nemer CP₆, Satragno D₇.

¹ Obstetra y ecografista, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

² Obstetra y ecografista, Coordinadora del Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

³ Neonatóloga, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

⁴ Residente de Tocoginecología, HMI "Ramón Sardá"

⁵ Cardiología fetal y pediátrica – Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

⁶ Obstetra, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

⁷ Neonatología, Hospital Ricardo Gutierrez.

Introducción: Las lesiones pulmonares fetales son malformaciones poco frecuentes, y en su mayoría presentan una evolución favorable con buenos resultados perinatales. Sin embargo, en pocos casos, se acompañan de descompensación hemodinámica fetal por su efecto de masa, presentándose hidrotórax, hidrops y hasta muerte fetal.

Reporte del caso: Paciente de 40 años que comienza su control prenatal en nuestra Unidad, derivada desde otro centro con diagnóstico de Hernia Diafragmática Congénita Izquierda más Hidrops. Cursa embarazo de 28 semanas, G2P1, sin antecedentes personales ni familiares significativos. En la exploración ecográfica del ingreso se observó una masa ecogénica que ocupaba todo el hemitórax izquierdo fetal, con un CVR de 2,7 cm² (61x47x53 mm), la misma producía desplazamiento del mediastino hacia hemitórax derecho con compresión del mismo. También se evidenció polihidramnios y ascitis. Los diagnósticos diferenciales que se plantearon fueron: Malformación Adenomatosa Microquística (MAQ), secuestro broncopulmonar, lesiones híbridas y obstrucción del bronquio fuente izquierdo. La conducta en ese momento consistió en internación de la paciente, amniorreducción y aplicación de corticoides (betametasona). La evolución fue favorable, sin recidiva del polihidramnios y con resolución completa de la ascitis fetal en los 7 días posteriores a la intervención prenatal. A las 38.6 semanas de gestación se desencadena espontáneamente el trabajo de parto, produciéndose un parto vaginal sin complicaciones. El recién nacido fue de sexo masculino, 39 semanas de edad gestacional, pesó 3535 gs, Apgar 8/9 y fue derivado al Hospital de Niños Dr Ricardo Gutierrez para su seguimiento y tratamiento. Allí, previo estudio tomográfico para caracterización de la lesión, se realizó segmentectomía a los – días de vida. El diagnóstico postquirúrgico por anatomía patológica fue de Secuestro Broncopulmonar. El neonato tuvo una favorable evolución postquirúrgica.

Conclusión: Las lesiones pulmonares fetales que se complican con descompensación hemodinámica pueden ser manejadas intraútero de manera que estos cambios hemodinámicos reviertan y permitan al feto alcanzar el término del embarazo, con mejores resultados perinatales.

Implementación del Programa de Screening del Primer Trimestre en una Maternidad Pública – Resultados de un año de experiencia

Autores: Faganello A¹, Ingilde M², Moiron MC³, Sequera AM⁴, Villaverde S³, Rittler M⁵, Botto L⁶ y Grupo de Diagnóstico Prenatal del HMI “Ramón Sardá”.

¹ Obstetra y ecografista, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

² Obstetra y ecografista, Coordinadora del Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

³ Bioquímica sección laboratorio HMI “Ramón Sardá”

⁴ Laboratorio de Endocrinología -Unidad de Endocrinología del Hospital Teodoro Álvarez

⁵ Especialista en Genética Médica, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

⁶ Jefa sección laboratorio - HMI “Ramón Sardá”

Fundamento: El Screening del Primer Trimestre (SPT) es un método de pesquisa eficaz que se utiliza en todo el mundo para seleccionar población de riesgo para aneuploidías, Preeclampsia precoz antes de las 34 semanas (PEP) y Restricción del Crecimiento Intrauterino prematuro antes de las 37 semanas (RCIUP), y así poder direccionar adecuadamente los recursos de salud. En Argentina estos métodos no están disponibles en la mayoría de los hospitales públicos; por esto, en el año 2014 se inició un trabajo colaborativo entre el Hospital Materno Infantil “Ramón Sardá” (HMIRS) y el Hospital “Teodoro Alvarez” (HA) para desarrollar el Programa de SPT con recursos públicos.

Objetivos: Describir la actividad y resultados del Programa de Screening del Primer Trimestre, colaborativo, entre septiembre de 2014 y septiembre de 2015.

Material y Métodos: Entre septiembre de 2014 y septiembre de 2015 se realizaron 185 SPT a embarazadas entre las 11 y 14 semanas de gestación. El riesgo se calculó con los antecedentes maternos, una ecografía detallada con valoración de translucencia nucal y otros marcadores ultrasonográficos, la tensión arterial media (HMIRS) y los dosajes en suero materno de β HCG libre y PAPP-a (HA). Se tomaron como puntos de corte para aneuploidías, PEP y RCIUP: 1/300, 1/200 y 1/150 respectivamente, y se ofreció diagnóstico invasivo a todos los casos positivos para aneuploidías, y aspirina a bajas dosis como prevención y control obstétrico intensivo a los casos con alto riesgo de PEP y/o RCIUP.

Resultados: De los 185 SPT que se realizaron, 2 resultaron positivos para aneuploidías (1.08%), 10 para PEP (5.4%) y 25 para RCIUP (13.5%). La tasa de detección de aneuploidías fue de 85% para una tasa de falsos positivos del 3%. La sensibilidad y especificidad del SPT para PEP fueron de 60% y 96.1% respectivamente, con un alto valor predictivo negativo del 98.8%. En el caso de RCIUP, la sensibilidad y especificidad del SPT fueron de 42.8% y 87.6% respectivamente, con un alto valor predictivo negativo del 97.5%.

Conclusiones: El SPT es un método de pesquisa eficaz y una herramienta útil en el seguimiento de las embarazadas en el sector público al permitir direccionar los recursos de salud a la población de alto riesgo. En el caso del screening para PEP y RCIUP las tasas de sensibilidad se encuentran por debajo de las publicadas internacionalmente, probablemente debido a que en Argentina sólo se cuenta con el marcador bioquímico PAPP-a.

Enfermedades transmitidas por mosquito. Dengue. Nuestra experiencia en el Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

Autores: Frailuna MA, Dericco ME, Otero C, Cocha Suarez P, Anido P, Colares J, García S y equipo de enfermería (Unidad I internación obstetricia), Samaniego L (Infectología).

Introducción: El Dengue es una enfermedad infecciosa viral, estacional que se manifiesta en *los meses cálidos* y que se presenta con un cuadro febril. La infección con el virus del Dengue tiene cuatro variedades. Tipos clásico y hemorrágico. La forma de transmisión es a través del mosquito *Aedes aegypti* hembra infectado (persona-mosquito-persona).

Objetivos: describir y analizar las pacientes internadas en la *Unidad I* de Internación con diagnóstico de síndrome febril y sospecha de Dengue.

Material y métodos. Se incluyeron todas las pacientes embarazadas internadas en la *Unidad I* durante marzo - abril de 2016 con diagnóstico de síndrome febril y sospecha de infección por virus del Dengue a las que se les realizó el tratamiento y análisis de laboratorio según protocolo.

Fuente de datos: Historias Clínicas maternas y neonatales volcadas en planilla de cálculo Excel.

Estudio: descriptivo, análisis con medidas de tendencia central y dispersión.

Resultados:

Se internaron: 20 pacientes.

Confirmación diagnóstica por antígeno viral: 15 pacientes (75%).

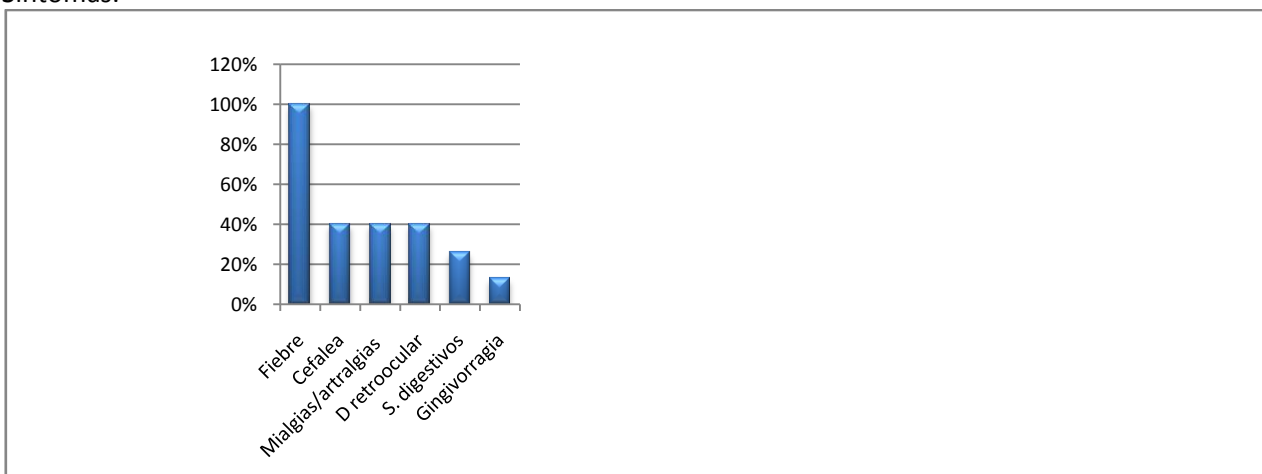
Argentinas 53.3%. Paraguayas: 26,6%.

Edad gestacional a la internación promedio 28.3 semanas (Rango 11 a 39.1).

Diagnóstico periparto: 3 pacientes (20%).

Contactos con personas infectadas: 5 pacientes (33%).

Síntomas:



Alteraciones de laboratorio:

Hepatograma: 53%.

Leucopenia: 26%.

Plaquetopenia: 0%.

Mejoría clínica: 2 a 3 días.

Mejoría de laboratorio: 5.7 días promedio.

Complicaciones maternas o neonatales: 0%.

Patologías asociadas 3 colestasis.

RN: 12: sin complicaciones que nacieron entre 36 a 40 semanas.

Conclusiones: Todas las pacientes internadas en la *Unidad I* que presentaron síndrome febril y sospecha de Dengue fueron aisladas de la picadura de mosquitos, recibieron tratamiento sintomático y de sostén, presentaron mejoría clínica y de laboratorio. Fueron dadas de alta excepto las que presentaron síndrome febril peri parto, las cuales permanecieron internadas 5 días para vigilar la salud del recién nacido. Madres y niños no presentaron complicaciones.

Aneuploidía Variegada en Mosaico con Hallazgos Infrecuentes en un Recién Nacido.

Furforo L.⁽¹⁾, Ercoli G.^(1;2), Rittler M.^(1;3)

Correspondencia a: lilianfurforo@gmail.com

(1) Sección Genética, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

(2) Departamento de Genética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), ANLIS “Dr. Carlos G. Malbrán”, Buenos Aires, Argentina.

(3) Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El síndrome de aneuploidía variegada en mosaico (MVA), de herencia autosómica recesiva, se caracteriza por el hallazgo de aneuploidías múltiples en mosaico, predominantemente trisomías y monosomías, involucrando diversos cromosomas y tejidos. Se han descrito dos tipos: MVA1, debido a mutaciones bialélicas del gen *BUB1B*, cuya proteína interviene en el punto de control del huso mitótico, y MVA2 por mutaciones bialélicas del gen *CEP57*, cuya proteína interviene en la estabilización de los microtúbulos del huso mitótico. Mutaciones de estos genes alteran la disyunción cromosómica durante la mitosis, determinando la ocurrencia de múltiples aneuploidías.

La principal manifestación en individuos afectados es el riesgo aumentado de neoplasias congénitas; las dismorfias y malformaciones mayores, principalmente microcefalia y anomalías oftalmológicas, son raras y la mortalidad perinatal es baja.

Objetivo: Presentar a una recién nacida con diagnóstico citogenético de MVA, resaltar su cuadro clínico de mayor gravedad que en los casos descritos y discutir posibles causas de estas diferencias.

Caso clínico: Recién nacida pretérmino de peso adecuado para la edad gestacional, quien falleció a los pocos minutos de vida. Presentó microcefalia, turri-braquicefalia por sinostosis coronal y lambdoidea, microftalmía bilateral, microtia y virilización de genitales externos. La autopsia reveló hipoplasia pulmonar y del lóbulo cerebral frontal, estrechez laríngea, hiperplasia tiroidea, endócrina pancreática y cortical adrenal difusa; encefalopatía perinatal.

Cariotipo en sangre:

47,XX,+19[42]/46,X,i(X)(q10)[1]/48,XX,+8,+19[1]/48,XX,+18,+19[1]/45,XX,-8[1]/46,XX[54].

Cariotipo en cartílago:

47,XX,+19[3]/47,XX,+21[1]/46,XX[96]

Discusión y conclusiones: Las múltiples malformaciones, cuya mayor gravedad con muerte perinatal difiere de los descritos, podrían explicarse por la alta frecuencia de células aneuploides en dos tejidos diferentes, indicando un posible origen precoz. Estudios de última generación (array-CGH y Whole Exome Sequencing) serían de utilidad para correlacionar genotipo y fenotipo en estos pacientes. El diagnóstico de MVA es de relevancia clínica para el asesoramiento genético familiar, por el alto riesgo de recurrencia que implica.

¿Es posible el Ingreso de la familia ampliada a un Servicio de Neonatología de una Maternidad de Alta Complejidad?

González M. A ; García Blaya L. ; Halliburton,F. Psicólogas. Servicio de Salud Mental del HMIR Sardá. Contacto: maureliagonzalez@gmail.com

Introducción: La inclusión de la familia ampliada en los sectores de internación neonatal es reconocido como un derecho y como recomendación según el modelo Maternidades Seguras y Centradas en la Familia (paso 5). Este modelo garantiza en primer lugar el ingreso irrestricto, la permanencia continua y la participación activa de los padres para el cuidado de sus hijos.

Objetivo: Evaluar la implementación del Programa de Ingreso de Familiares a UCIN de enero 2014 a diciembre 2015

Material y método: Durante los años 2014 y 2015 un equipo multidisciplinario coordinado por Salud Mental gestionó y registró el ingreso de familiares (adultos y hermanos) en una visita semanal con horario pre establecido. Se implementaron técnicas gráficas y lúdicas con los niños y estrategias comunicacionales con los adultos, previo a su ingreso a la unidad y se capacitó en la técnica de lavado de manos y otras pautas de prevención de infección intrahospitalaria.

Resultados: Entre enero 2014 y diciembre de 2015 se registraron 1411 Recién Nacidos ingresados, de los cuales: el 52,6 % fue < 2500 g, 14,4 % < 1500 g, 5,9 %

< 1000 g , 58,3 % < de 37 semanas de Edad Gestacional. El programa de ingreso de familiares registró en ese período 2461 personas, de las cuales 662 corresponden a hermanos de los niños internados (301 niños en la franja de 5 a 11 años) y 1979 adultos.

Conclusiones: El ingreso de familiares de RN internados a un servicio de Neonatología de alta complejidad, que incluye terapia intensiva e intermedia, es posible de modo programado y abordaje interdisciplinario, con la participación de profesionales de Salud Mental.

Finalización del Embarazo por Ley 1044. Concordancia entre los diagnósticos Pre y Posnatal

Ingilde M¹, Mazzitelli N², Rittler M³ y Grupo de Diagnóstico Prenatal del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

¹Servicio de Urgencias, ²Unidad Anatomía Patológica, ³Sector Genética Médica, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, Buenos Aires, Argentina.

Introducción: En el año 2003 se promulgó la ley 1044 de la legislatura de la ciudad de Buenos Aires que permite a las embarazadas optar por adelantar el parto en caso de diagnóstico prenatal de patología fetal incompatible con la vida postnatal. En la mayoría de los casos dicho diagnóstico se realiza ecográficamente, por lo cual la idoneidad del ecografista es de fundamental importancia.

Objetivos: Determinar el grado de concordancia entre los diagnósticos pre y postnatales en una serie de embarazos finalizados por patología fetal incompatible con la vida postnatal. Establecer la importancia de la autopsia para confirmar el diagnóstico prenatal.

Material y Método: Estudio retrospectivo, descriptivo. Se obtuvieron los diagnósticos prenatales que motivaron planificar la terminación del embarazo de 67 embarazadas atendidas en la maternidad Sardá entre 2012 y 2015, a partir de una base confeccionada a tal fin. Los diagnósticos postnatales fueron obtenidos de los datos registrados por el sector Genética y de los protocolos de autopsia de Anatomía Patológica.

Resultados: En 64 mujeres el embarazo fue finalizado por aplicación de la ley 1044 (3 no concurrieron a la finalización). El motivo más frecuente fue patología del sistema nervioso central (SNC) (19), seguido por defectos renales (16) y del cierre de la pared abdominal (13). En 38 de 64 casos se realizó autopsia. Existió concordancia entre los diagnósticos pre y postnatal en 49 casos; en 38 la concordancia se estableció por examen físico, en 10 por autopsia y en 1 por cariotipo. En 3 casos hubo discordancia (1 por error de diagnóstico, 2 por error del dato en la base). En 12 casos (8 con diagnóstico prenatal de patología renal y 4 del SNC) no se pudo determinar concordancia por falta de autopsia.

Conclusiones: Por un lado se resalta el alto grado de concordancia entre los diagnósticos pre y postnatal. Por el otro, se estableció que en la mitad de los casos que habrían requerido autopsia para confirmación, ésta no se realizó. Se enfatiza la necesidad de realizar la autopsia en todos los casos de finalización, no sólo para confirmar el motivo de la misma, sino para descartar otros defectos y así establecer el diagnóstico final.

10 Años de Actividad del Grupo Interdisciplinario de Diagnóstico Prenatal del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá

Autores: Ingilde M¹, Chernovetzky G², Faganello A³, Gomez Bouza G⁴, Kopuchian N⁵, Nemer C⁶, Ramirez Almanza S⁶, Rittler M⁷

¹ Obstetra y ecografista, Coordinadora del Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

² Cardióloga fetal e Infantil, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

³ Obstetra y ecografista, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

⁴ Neonatóloga, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

⁵ Licenciada en Psicología

⁶ Obstetra, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

⁷ Especialista en Genética Médica, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI "Ramón Sardá"

Fundamentos: El Grupo Interdisciplinario de Diagnóstico Prenatal surge hace más de 15 años ante la demanda creciente de consultas de embarazos complicados por malformaciones fetales y la necesidad de su atención integral con el objetivo de disminuir la morbimortalidad perinatal y materna. Está integrado por las siguientes especialidades: obstetricia, ecografía, cardiología fetal e infantil, genética, psicología y neonatología.

Objetivo: Presentar actividades y resultados generales de una cohorte de pacientes con diagnóstico prenatal de malformación fetal atendidas y tomadas en seguimiento durante los últimos 10 años.

Material y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes atendidas desde el 1 julio 2006 hasta el 30 junio 2016. Recolección y análisis de datos extraídos de historias clínicas de madres y recién nacidos.

Resultados: En ese período fueron atendidas 965 pacientes con la siguiente distribución según pronóstico y tipo de defecto congénito. Las patologías fetales incompatibles con la vida intrauterina sumaron 163 (17%). Las patologías compatibles con la vida extrauterina fueron 802 (83%). La distribución de las principales anomalías fue: Sistema Nervioso Central 238 (24,66%), Defectos de Pared Abdominal 160 (16,58%), Síndromes Genéticos 145 (15,02%), Aparato Urogenital 116 (12,02%), Malformaciones Toracopulmonares 69 (7,15%), Cardiopatías 69 (7,15%), Musculoesqueléticas 69 (7,15%), Malformaciones de cara y cuello 44 (4,56%), Aparato Gastrointestinal 32 (3,31%), Malformaciones específicas de gestaciones múltiples 10 (1,03%) y otros 13 (1,35%).

Conclusiones: El cuidado de la paciente embarazada y los recién nacidos con diagnóstico prenatal de anomalías del desarrollo fetal requiere un abordaje anticipatorio e interdisciplinario a fin de minimizar los riesgos y mejorar la morbimortalidad perinatal y materna. Durante los últimos 10 años las actividades del grupo han crecido en forma permanente tanto en cantidad como en calidad y complejidad, brindando una atención integral, coordinando y optimizando los recursos dentro del sistema público de salud.

Adelantamiento del Parto en Casos de Malformaciones Incompatibles con la Vida Postnatal – Nuestra Experiencia (2012 a 2015)

Autores: Ingilde M¹, Faganello A², Rittler M³, Ramirez Almanza S⁴, Kopuchian N⁵, Gomez Bouza G⁶ y Grupo de Diagnóstico Prenatal del HMI “Ramón Sardá”.

¹ Obstetra y ecografista, Coordinadora del Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

² Obstetra y ecografista, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

³ Especialista en Genética Médica, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

⁴ Obstetra, Grupo de Diagnóstico Prenatal HMI “Ramón Sardá”

⁵ Licenciada en Psicología

⁶ Neonatología, Hospital Ricardo Gutierrez.

Fundamentos: El diagnóstico de una malformación incompatible con la vida postnatal causa un impacto muy grande en las parejas y sus familias. Uno de los pedidos más frecuentes que se hacen al Equipo de Salud ante esta noticia es la de adelantar el nacimiento. En nuestro grupo, en el año 2012, hemos elaborado una Guía de Manejo para estas pacientes (amparada en la Ley 1044 de la Legislatura de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires), orientada a ordenar la atención de estas pacientes y disminuir las complicaciones para la embarazada.

Objetivo: Informar sobre la evolución de las pacientes con diagnóstico de malformaciones graves e incompatibles con la vida postnatal atendidas en el marco de la Guía de Manejo para embarazadas que solicitan el adelantamiento del parto, entre los años 2012 y 2015, en nuestra Maternidad.

Materiales y Métodos: Entre enero de 2012 y diciembre de 2015 se realizaron 67 diagnósticos de malformaciones incompatibles con la vida. Las malformaciones más frecuentes fueron: en primer lugar, las del sistema nervioso central (más frecuente la Anencefalia), seguidas por las malformaciones del sistema urinario (en primer lugar la Agenesia Renal Bilateral). De todos estos diagnósticos, 64 pacientes solicitaron adelantamiento del parto. La mediana de la edad gestacional al nacimiento fue de 27 semanas (teniendo en cuenta que la Ley 1044 permite una edad gestacional mínima para inducción de 24 semanas).

Resultados: De las 64 pacientes que solicitaron adelantamiento del parto, en 59 se realizó inducción al parto utilizando prostaglandinas intravaginales, lográndose parto vaginal sin complicaciones con una media de 2 días de tiempo de inducción. No se registraron cesáreas de urgencia en ningún caso. No se registraron complicaciones puerperales en ningún caso. En las 5 pacientes restantes el parto fue por cesárea programada por indicación absoluta materna y/o fetal.

Conclusiones: Dado el alto porcentaje de pacientes que deciden finalizar el embarazo frente el diagnóstico de una malformación incompatible con la vida postnatal, la Ley 1044 es una respuesta adecuada para estas familias. De todas formas consideramos que gracias al gran desarrollo tecnológico, al mayor entrenamiento médico para arribar al diagnóstico y al mayor conocimiento de la evolución de estas patologías, se debería considerar modificar la ley para poder finalizar estos embarazos de manera más temprana (al momento de la confirmación diagnóstica).

Descripción de lesiones anatómo-patológicas en placentas de RN \geq 36 semanas con criterios para tratamiento con hipotermia corporal total en nuestra maternidad

Mazzitelli N; Balanian N.

Unidad Patología, Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales

Introducción: la placenta nos brinda un reflejo parcial del medioambiente intrauterino y sus lesiones han sido asociadas con encefalopatía neonatal y posterior daño neurológico a largo plazo. Desde el año 2011 se ha implementado en la Unidad de Cuidados intensivos neonatales (UCIN) el tratamiento con hipotermia como estrategia de neuroprotección en recién nacidos con encefalopatía hipóxico isquémica moderada o severa (EHI). Una correcta examinación de la placenta de estos pacientes nos brindará información acerca de la etiología, del probable mecanismo de producción del daño y del pronóstico neurológico posterior

Objetivo: describir las lesiones anatómo-patológicas halladas en placentas de recién nacidos (RN) asfixiados que cumplen con los criterios de inclusión para el tratamiento con hipotermia.

Material y Metodos: Estudio retrospectivo, descriptivo.

Se incluyeron todos los RN que ingresaron a hipotermia, nacidos en la Maternidad Sardá entre los años 2011 y 2016. Se estudiaron macro y microscópicamente las placentas remitidas a la Unidad Patología. Las lesiones placentarias fueron clasificadas según criterios establecidos internacionalmente y agrupadas como 1. Inflamatorias, 2. Hipoperfusión útero-placentaria, 3. Vasculopatía trombótica fetal, 4. Otros 5. Lesiones combinadas, 6. Sin lesiones. Fueron también registrados los pesos placentarios y presencia o no de meconio.

Resultados: De los 31 pacientes incluidos, 20 placentas fueron estudiadas (64%). Dos tercios de las mismas presentaron lesiones (n:14). El orden de frecuencia de los grupos fue el siguiente: Sin lesiones (n: 6), Lesiones combinadas (n: 5), Otros (n: 5), Inflamatorias (n:2), Hipoperfusión útero-placentaria (n:2) y Vasculopatía Trombótica fetal (n:1). La mitad de las placentas presentó impregnación meconial (10/20) pero ninguna necrosis de fibras musculares. Seis mostraron pesos > al percentilo 90 (n:2) o < al 10 (n:4)

Conclusiones: La mayoría de las placentas mostraron lesiones macro o microscópicas que acompañaron a RN afectados. Dado que se remitieron a estudio solo el 60% de las placentas, enfatizamos la protocolización sistemática del envío de las mismas.

Aporta además información valiosa en el aspecto medicolegal en los embarazos cuyo resultado puede ser un RN con asfixia perinatal.

Reporte de 6 casos de nacimientos con terapia ex-útero intraparto en pacientes atendidas por el Grupo Interdisciplinario de Diagnóstico prenatal del Hospital Materno Infantil Ramón Sarda y el Programa de Diagnóstico y Tratamiento Fetal del Hospital J.P. Garrahan

Autores: Nemer C. (Obstetricia), Faganello A. (Obstetricia), Ramírez Almanza S. (Obstetricia), Gómez Bouza G. (Neonatología), Chernovetzky G. (Cardiología Infantil), Rittler M. (Genética), Kopuschian N. (Psicología), Cannizzaro C. (Neonatología), Ingilde M. (Obstetricia, Ecografía)

Introducción: La terapia ex- útero intraparto (EXIT) es una intervención realizada al feto bajo soporte circulatorio placentario. Se indica ante la presencia de anomalías fetales que pongan en riesgo la transición a la vida extrauterina por obstrucción de la vía aérea y que puedan requerir endoscopia, traqueostomía o resección tumoral para asegurarla.

Objetivo: Reportar 6 casos de procedimientos EXIT realizados en por el Grupo de Diagnóstico Prenatal del Hospital Materno Infantil Ramón Sarda en conjunto con el Programa de Diagnóstico y tratamiento Fetal del Hospital de Pediatría J.P. Garrahan.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de datos recolectados de historia clínica de pacientes con diagnóstico prenatal de obstrucción de la vía aérea que nacieron bajo procedimiento EXIT desde junio 2008 a diciembre 2015.

Resultados: Todos los recién nacidos fueron asistidos previo al clampeo del cordón umbilical por equipo neonatal con endoscopista pediátrico. Los diagnósticos definitivos fueron: 2 atresias laríngeas y 4 tumores de cuello (3 malformaciones linfáticas y un hemangioma). Los recién nacidos con atresia laríngea requirieron traqueostomía, los casos restantes pudieron ser intubados por fibroscopia. Todos los procedimientos tuvieron una duración de menos de 15 minutos. La sobrevida neonatal fue del 100%. No hubo complicaciones maternas de gravedad.

Conclusiones: La obstrucción de la vía aérea en la transición feto neonatal se asocia con alta tasa de morbimortalidad al demorar la ventilación efectiva. El procedimiento EXIT es una estrategia ideal para la atención de estos pacientes. En nuestra serie de casos resultó seguro para las madres y los niños. El control y diagnóstico prenatal oportuno es fundamental para delinear las estrategias de tratamiento perinatal de estas pacientes.

Atención en Consultorio Externo de Pediatría

Autores: Piombo MV, Plachco T, Garcia SI, Bernal L, Spinelli S, Brundi M

Introducción: La misión del consultorio externo de pediatría es brindar atención integral al niño y su familia, con criterio preventivo y asistencial. Realiza los controles de salud, crecimiento y desarrollo a través de programas de promoción y protección de la salud que estimulen el autocuidado individual y familiar. Atiende a todos los niños egresados de la unidad de Internación Conjunta y de las unidades de Internación Neonatal del HMI R Sardá.

Objetivo: Describir las consultas de la población asistida en consultorio externo de pediatría del 06-2015 al 06-2016.

Población: Todos los niños egresados de la unidad de internación conjunta y neonatal que concurren a sus controles

Material y Método: Estudio descriptivo, longitudinal de corte transversal.

Desde junio del año 2015, el consultorio externo cambió su modalidad de atención, organizando las citaciones de los niños de alto riesgo por la mañana y los recién nacidos sanos por la tarde.

Consultorio vespertino: El primer control se realiza a las 48 horas luego del alta junto con los niños recitados para control de peso y bilirrubina, en el horario de 13-16 hs.

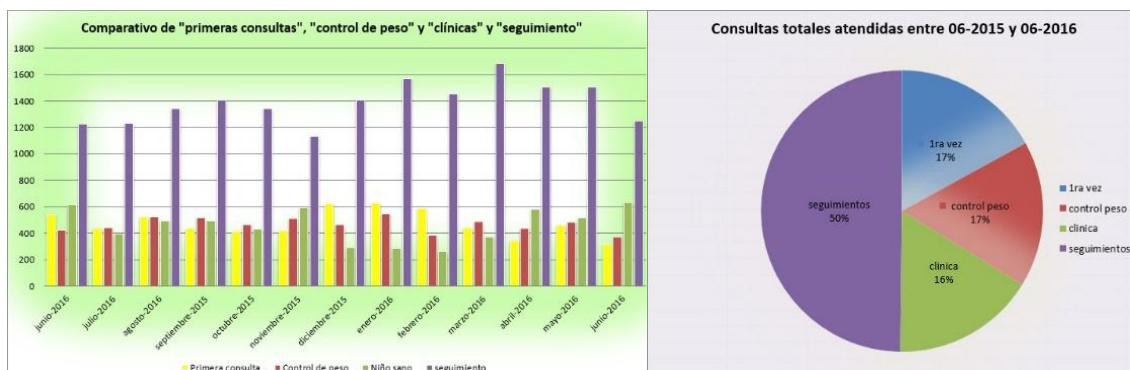
Control al mes de vida (Alta): ante la normalidad del examen clínico, el logro de una lactancia exitosa, la resolución de problemas adaptativos (hiperbilirrubinemia, ganancia de peso, etc.), y el cumplimiento de pesquiza metabólica, otoemisiones, reflejo rojo y fondo de ojo, el niño es derivado a consultorios de atención pediátrica primaria cercanos a su domicilio.

Consultorio de Seguimiento: Se cuenta con programas interdisciplinarios de vigilancia para recién nacidos de alto riesgo hasta los 6 años.

Las consultas se clasificaron: de primera vez, control de peso, clínico y seguimientos.

Seguimientos especiales	16.791	50%			
Niños sanos	16.849	50%	1ra vez	5.840	34,60%
			Control Peso	5.688	33,70%
			Control clínico del mes	5.321	31,50%

Resultados:



Conclusiones: El porcentaje de las consultas de programas de seguimientos especiales dan respuesta a las necesidades de las distintas poblaciones que egresan del Servicio de Neonatología. El número de consultas de recién nacidos sanos son acordes a la edad mostrando alta adhesión a los controles correspondientes hasta al mes de vida.

Secuelas Neurológicas y Resultados en el Neurodesarrollo a los 12 meses en niños que recibieron tratamiento con Hipotermia Corporal Total por Encefalopatía Hipóxico-Isquémica (EHI) Neonatal

Autores: Binda V*; Russo G*; Borroni R*; Aspres N*; Brundi M*; Balanian N; Solana C**.**

Institución: *Unidad Consultorios Externos de Pediatría, **División Neonatología. Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

Fundamento: La EHI neonatal continúa siendo una causa importante de morbimortalidad en la infancia. Se trata de un conjunto de signos neurológicos secundarios a un episodio de asfixia perinatal. Es un proceso que puede modularse mediante neuroprotección con hipotermia corporal total, que ha demostrado disminuir la muerte y discapacidad severa.

Objetivo: Describir las secuelas neurológicas y resultados en el neurodesarrollo al año de vida en pacientes con EHI moderada y grave que recibieron tratamiento con hipotermia corporal total, ingresados al programa de seguimiento del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

Materiales y Método: Descriptivo, transversal. Inclusión: RNT con EHI moderada y grave que recibieron tratamiento con hipotermia corporal total evaluados al año de edad.

Resultados: Desde el inicio del programa ingresaron 18 pacientes. 13 niños fueron evaluados a los 12 meses. El 69,2% presentó EHI moderada y grave el 30,7%. Presentaron convulsiones las primeras horas de vida el 92,3%. El EEG durante la primera semana fue anormal en el 76,9% de los casos. La resonancia magnética cerebral realizada entre los 7 y 10 días de vida mostró lesiones en el 46,1%. En el 38,4% de los niños se diagnosticó epilepsia antes del año de vida. La Escala de Desarrollo Psicomotor de Rodríguez evidenció coeficiente de desarrollo Normal en el 53,8% y Riesgo en el 7,6%. El 38,4% de los niños no pudo ser evaluado por métodos estandarizados por presentar severo compromiso motor y/o neurosensorial, con potenciales evocados visuales patológicos en el 30,7%. Los potenciales evocados auditivos de tronco fueron normales en todos los niños.

Conclusiones: Las secuelas de la EHI afectan primordialmente a los sistemas sensitivos y motores. También suelen asociarse déficit cognitivo, trastornos de la conducta y epilepsia. Los resultados en nuestra población muestran una tendencia similar a lo reportado en estudios internacionales respecto a tipo y grado de las secuelas y su relación con la gravedad de la encefalopatía neonatal, sin dejar de lado que la evolución a largo plazo del neurodesarrollo es multifactorial, por lo que se debe brindar a estas familias un plan de seguimiento integral mediante un equipo interdisciplinario.

Pensando la Planificación Familiar desde Neonatología

Autores: Scarpello, Y*; González, M.A**; Borra, M***; García Blaya L****; Halliburton F.****

Fundamentación: Entre los factores de riesgo para parto prematuro, el antecedente de pretérmino (PT) anterior figura en primer lugar. Por ello, en madres con hijos PT internados resulta prioritario facilitar el acceso a métodos de anticoncepción de manera de lograr intervalos intergenésicos adecuados que permitan disminuir factores de riesgo asociados.

Objetivo: Investigar y facilitar el acceso a herramientas para la toma de decisiones informadas sobre salud sexual y reproductiva en mujeres con hijos internados en Neonatología que acceden a una Residencia Hospitalaria de Madres (RM).

Materiales y métodos: Se evaluaron en forma retrospectiva los resultados de talleres interdisciplinarios de frecuencia mensual que se efectuaron entre julio y diciembre de 2015 con 75 mujeres en RM del HMIR Sardá. Un equipo multidisciplinario (psicólogas y obstétricas) aplicaron un dispositivo lúdico grupal de preguntas y respuestas creado ad hoc. En paralelo se estableció el funcionamiento de un consultorio de planificación familiar exclusivo para este grupo de mujeres.

Resultados: el 9,3 % tenía ligadura tubaria previa y el 54,7 % eligió acceder a un método anticonceptivo (MAC) previa consejería, antes del egreso del RN de Neonatología. 14 mujeres (51,8 %) eran madres de RNPT < de 32 semanas y 16 de ellas (59,2) habían tenido cesárea. De las 75 mujeres 34 (45,3 %) obtuvo un MAC previo al alta del RN. El MAC de mayor frecuencia de elección fué oral anovulatorio de progestágeno solo, compatible con la lactancia. Al total de asistentes se les proveyó condón y asesoramiento sobre anticoncepción hormonal de emergencia.

Conclusiones: la implementación de talleres de información y acceso a métodos anticonceptivos en forma oportuna, resulta una estrategia posible y recomendable en madres de prematuros durante la internación. El acceso a una RM facilita la implementación de la misma.

*Lic. en Obstetricia. Especialista en Educación Sexual Integral

** Lic. en Psicología. Psicóloga de planta, Servicio de Salud Mental

***Lic. en Obstetricia. Jefa de residentes obstétricas

****Lic. en Psicología. Concurrentes de Salud Mental

Tetraploidía en Mosaico: Variabilidad Clínica

Tardivo A.^{1,2}, Furforo L.^{1,2}, Rittler M.¹

¹ Sector Genética, Maternidad "Ramon Sardá"

² Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla"

Introducción: La tetraploidía es un hallazgo muy raro en nacidos vivos, en quienes por lo general ocurre en mosaico con una línea celular normal. Los pacientes reportados con mosaico tetraploide/diploide presentan fenotipos heterogéneos, siendo los hallazgos más constantes el retardo de crecimiento y el retraso madurativo, por lo cual su diagnóstico constituye un desafío.

Objetivo: Mostrar la variabilidad fenotípica en dos pacientes con diagnóstico citogenético de tetraploidía en mosaico y determinar si existe un patrón de anomalías clínicas que permita sospechar el diagnóstico.

Material y métodos: Reporte de los casos: Se realizó valoración clínica, cariotipo con bandeado G en sangre periférica y FISH en mucosa yugal de dos pacientes nacidos en la Maternidad Sardá, ambos con diagnóstico prenatal de tetraploidía en mosaico en líquido amniótico. Se revisaron dismorfias, anomalías asociadas y estudios citogenéticos de los pacientes comunicados en la literatura.

Resultados: Cariotipo en líquido amniótico. Paciente 1: XXYY[5]/46,XY[22]; paciente 2: XXYY[14]/46,XY[36]. Al nacimiento ambos presentaban dismorfias variables y diferentes anomalías de órganos internos. Cariotipo en sangre periférica. Paciente 1: 92, XXYY[2]/46,XY[198]; paciente 2: 46,XY. Cariotipo en mucosa yugal. Paciente 1: nuc ish (DXZ1,DYZ3)x1[100].paciente 2: nuc ish (DXZ1,DYZ3)x2[4]/nuc ish (DXZ1,DYZ3)x1[296].

Los pacientes de la literatura presentaban variabilidad de las dismorfias, de los órganos internos afectados, siendo los más frecuentes el SNC y el cardíaco, así como del grado de mosaicismo de diferentes tejidos. En un caso se describió tetraploidía en línea pura heredada a partir de la madre con un bajo grado de mosaicismo.

Conclusiones: Las anomalías halladas en nuestros pacientes coinciden con algunas de las descritas en casos publicados. Sin embargo, la variabilidad del fenotipo, esperable por depender del grado de mosaicismo, no permite sospechar el diagnóstico sin estudio citogenético. Por lo tanto, el pronóstico de estos pacientes no depende de este último sino de la severidad de las malformaciones asociadas y éstas deben priorizarse para la toma de conducta tanto pre como postnatal.

La transmisión del mosaicismo a la descendencia pone en duda la supuesta aparición esporádica de este hallazgo citogenético.