



REVISTA PERUANA DE PEDIATRÍA

PUBLICACIÓN OFICIAL DE LA SOCIEDAD PERUANA DE PEDIATRÍA

CONTENIDO

EDITORIAL

Diagnóstico temprano del cáncer infantil: un reto impostergable para el Perú

TRABAJOS ORIGINALES

Validación y confiabilidad de la Escala de Autoeficacia de la Lactancia Materna – versión corta (BSES-SF) en puérperas en una población peruana

Estudio citogenético de pacientes diagnosticados con anomalías congénitas mayores en el servicio de genética del Hospital Regional-Cusco

REPORTES DE CASOS

Manejo combinado de lactancia materna y fórmula libre de fenilalanina en una lactante con fenilcetonuria: reporte de caso y revisión crítica

Malformación congénita pulmonar: reporte de un caso neonatal

Intoxicación aguda por mercurio elemental en pediatría: caso clínico en zona minera del Perú

SECCIÓN ESPECIAL

Discurso de Orden por el Día de la Pediatría “Recuerdos y reflexiones de 50 años en la Pediatría: vocación y pasión al servicio de la niñez”

Discurso por el Día de la Pediatría Peruana

Discurso por el nonagésimo quinto aniversario de la Sociedad Peruana de Pediatría

VOL. 77 N ° 3

2025

Líma, Perú

EDITORIAL

DIAGNÓSTICO TEMPRANO DEL CÁNCER INFANTIL: UN RETO IMPOSTERGABLE PARA EL PERÚ

Sharon Lindsay Chávez Paredes

Oncóloga Pediatra.
Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas.

El cáncer infantil constituye una causa importante de morbimortalidad en niños y adolescentes. En el Perú no contamos con un registro nacional que precise su incidencia; sin embargo, aunque es menos frecuente que otras enfermedades pediátricas, su impacto social y sanitario es considerable, especialmente cuando el diagnóstico se realiza de manera tardía.

A nivel mundial, el cáncer infantil, aunque poco frecuente, ocupa un lugar entre las principales causas de muerte por enfermedad en niños y adolescentes. Cada año se diagnostican más de 400 000 nuevos casos en menores de 19 años y la supervivencia varía de forma notable según el nivel de desarrollo del país⁽¹⁾. En naciones de altos ingresos, las tasas de curación superan el 80%; en cambio, en países de ingresos bajos y medios, como el Perú, la supervivencia global apenas alcanza entre el 40 y 60%⁽²⁾.

De acuerdo con datos del Ministerio de Salud (MINSA), cada año se presentan cerca de 1 800 nuevos casos de cáncer infantil en el país⁽³⁾. Pese a los avances en infraestructura y tratamiento, un número importante de niños llega a los establecimientos de salud en etapas avanzadas, lo que limita significativamente las posibilidades de curación y aumenta la mortalidad.

La detección temprana es fundamental para mejorar la supervivencia y la calidad de vida, pero enfrenta diversas barreras: falta de conocimiento sobre los signos de alarma, escasa capacitación del personal sanitario y desigualdades en el acceso a servicios especializados. La identificación temprana de signos y síntomas que generen sospecha debería conducir a una derivación inmediata hacia centros especializados. Detectar el cáncer infantil en etapas iniciales mejora de forma notable el pronóstico y reduce los efectos adversos del tratamiento. La Organización Panamericana de la Salud (OPS) subraya que un diagnóstico temprano puede marcar la diferencia entre la vida y la muerte⁽⁴⁾.

Ventajas del diagnóstico temprano y retos pendientes

Cuando el cáncer infantil se detecta en fases localizadas, las opciones de tratamiento suelen ser menos agresivas y más efectivas. Esto incrementa de manera importante las probabilidades de éxito, ya que la enfermedad se aborda

antes de que se disemine o complique. Asimismo, el diagnóstico temprano tiene beneficios económicos, pues requiere menos recursos médicos y hospitalarios, disminuye las complicaciones asociadas con tratamientos tardíos y reduce la carga para las familias y para el sistema sanitario. A pesar de estas ventajas, en el Perú persisten desafíos relevantes. El diagnóstico tardío está influenciado por factores que pueden agruparse en tres categorías: paciente o familia, sistema de salud y entorno socioeconómico.

En primer lugar, existe un limitado reconocimiento de los signos de alarma. Padres, cuidadores, docentes y personal de salud del primer y segundo nivel de atención suelen no identificar los síntomas iniciales, que con frecuencia son inespecíficos y pueden confundirse con enfermedades comunes en la infancia, como fiebre persistente, palidez, pérdida de peso, dolor óseo o aumento de volumen en alguna parte del cuerpo. Un estudio realizado en países latinoamericanos evidenció que el bajo nivel de conocimiento parental se asocia directamente con mayores demoras en la búsqueda de atención médica^(6,7).

En segundo lugar, la falta de capacitación del personal de salud limita la posibilidad de sospechar de manera precoz. Los médicos de atención primaria y los pediatras generales constituyen el primer punto de contacto con el sistema sanitario; sin embargo, la limitada formación en signos de sospecha oncológica infantil tanto en pregrado como en especialidades dificulta el reconocimiento temprano de los casos y una derivación oportuna^(7,8).

Otro factor relevante es la estructura del sistema sanitario. En el Perú, la atención oncológica pediátrica se concentra en pocos hospitales de Lima, lo que obliga a muchas familias de zonas rurales y alejadas a desplazarse grandes distancias para obtener un diagnóstico especializado, generando retrasos importantes. Según la OPS, la demora diagnóstica en países de ingresos medios puede superar los 60 días desde la aparición del primer síntoma. Un estudio de 2016 reportó una mediana de 8,8 semanas hasta el diagnóstico, con un intervalo diagnóstico de 4,4 semanas.

Las desigualdades socioeconómicas y geográficas también desempeñan un papel determinante. Las brechas en el

acceso a salud, educación y transporte representan una barrera significativa. Por ejemplo, un estudio en Etiopía determinó que los niños de zonas rurales tenían 2,5 veces más riesgo de recibir diagnósticos tardíos en comparación con quienes viven en áreas urbanas⁽⁹⁾. Una situación similar se observa en el Perú, especialmente en regiones altoandinas y amazónicas.

Avances recientes y acciones necesarias en el Perú

En los últimos años, el país ha implementado diversas iniciativas para enfrentar esta problemática. Se ha fortalecido la atención primaria mediante capacitación continua del personal sanitario. Programas como la Iniciativa Mundial contra el Cáncer Infantil (OMS–St. Jude) promueven la formación de médicos generales y enfermeras en la detección de signos de alarma⁽¹⁰⁾. Una oportunidad importante sería institucionalizar módulos obligatorios sobre cáncer infantil en los programas de educación médica continua y en la residencia de pediatría

Asimismo, la concienciación comunitaria es esencial. Campañas educativas dirigidas a padres, maestros y líderes comunitarios pueden facilitar el reconocimiento temprano de síntomas. La difusión de material visual y la realización de talleres comunitarios han demostrado incrementar la búsqueda temprana de atención⁽¹¹⁾. El Plan Nacional de Cáncer Infantil (2020–2025) contempla este componente, aunque su implementación aún es limitada.

Por otro lado, se requiere fortalecer los centros oncológicos pediátricos regionales ubicados en Arequipa, Trujillo y Cusco, dotándolos de personal especializado, equipamiento diagnóstico y rutas de derivación bien definidas para avanzar en la descentralización de los servicios onco-hematológicos. La telemedicina también puede contribuir a mejorar la comunicación entre hospitales locales y centros de referencia⁽¹²⁾.

El diagnóstico temprano del cáncer infantil constituye una prioridad clínica, ética y social. Los retrasos en la detección reducen las oportunidades terapéuticas y afectan de manera significativa la supervivencia. En el Perú, las desigualdades geográficas y la limitada formación especializada continúan siendo barreras clave para el acceso oportuno al diagnóstico. Por ello, es indispensable implementar un enfoque integral que combine capacitación, sensibilización y fortalecimiento institucional. Este esfuerzo requiere compromiso político sostenido, recursos financieros adecuados y coordinación efectiva entre el MINSa, EsSalud, los gobiernos regionales y las organizaciones de la sociedad civil.

Detectar el cáncer infantil en etapas tempranas permitirá al Perú avanzar hacia el cumplimiento de la meta internacional de supervivencia del 60% establecida por la OMS para 2030.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. World Health Organization. Global Initiative for Childhood Cancer: Overview. Geneva: WHO; 2023.

2. Howard SC, Zaidi A, Cao X, et al. The My Child Matters programme: Effect of public–private partnerships on paediatric cancer care in low-income and middle-income countries. *Lancet Oncol.* 2018;19(5):e252–e266.
3. Ministerio de Salud del Perú. Plan Nacional para la Atención Integral del Cáncer Infantil 2020–2025. Lima: MINSa; 2020.
4. Organización Panamericana de la Salud. Diagnóstico temprano del cáncer infantil: guía práctica para profesionales de la salud. Washington D.C.: OPS; 2015.
5. Tseng S, Lee M-E, Lin P-C. A review of childhood acute myeloid leukemia: diagnosis and novel treatment. *Pharmaceuticals.* 2023;16(11):1614.
6. Al-Mutairi M, et al. Exploring knowledge of parents and caregivers on cancer symptoms in children. *BMC Pediatr.* 2022;22:364.
7. Vasquez L, Oscanoa M, Tello M, Tapia E, Maza I, Geronimo J. Factors associated with the latency to diagnosis of childhood cancer in Peru. *Pediatr Blood Cancer.* 2016 Nov;63(11):1959-65. doi: 10.1002/pbc.26134. Epub 2016 Jul 9. PMID: 27394036
8. Kwak M, et al. Delay in diagnosis and associated factors among children with cancer. *BMC Cancer.* 2023;23:469.
9. Wassie M, Wodajo S, et al. Delay in diagnosis and associated factors among children with cancer admitted at the University of Gondar. *BMC Cancer.* 2023;23:469.
10. St. Jude Children’s Research Hospital & WHO. Global Initiative for Childhood Cancer Progress Report 2022. Memphis: St. Jude Global; 2022.
11. Guerrero-García C, et al. Impacto de programas comunitarios de detección temprana de cáncer infantil en América Latina. *Rev Panam Salud Pública.* 2021;45:e80.
12. OPS. Telemedicina en oncología pediátrica: experiencias y aprendizajes en América Latina. Washington D.C.: OPS; 2022.

ARTÍCULO ORIGINAL

VALIDACIÓN Y CONFIABILIDAD DE LA ESCALA DE AUTOEFICACIA DE LA LACTANCIA MATERNA – VERSIÓN CORTA (BSES-SF) EN PUÉRPERAS EN UNA POBLACIÓN PERUANA

VALIDATION AND RELIABILITY OF THE BREASTFEEDING SELF-EFFICACY SCALE - SHORT VERSION (BSES-SF) IN PUERPERAL IN A PERUVIAN POPULATION

Yuliana Paola Oros Sucari^{1,a} , Rosmery Geraldine Quispe Soto^{1,a} , Sicilia Bellomo Montalvo^{2,b} , Leandro Huayanay Falconi^{2,c} 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n3p4-10>

¹ Universidad Peruana Cayetano Heredia, Facultad de Medicina, Lima, Perú.

^b Médico Pediatra.

² Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima, Perú.

^c Médico Internista.

^a Médico Cirujano.

RESUMEN

Antecedentes: La lactancia materna exclusiva es la principal fuente de alimentación durante los primeros seis meses de vida. En Perú, el porcentaje de lactancia materna disminuyó tras la pandemia. La autoeficacia es un factor modificable en la lactancia materna y se puede medir mediante la escala corta de autoeficacia en lactancia materna (BSES-SF) creada en Canadá. **Objetivo:** Realizar la adaptación cultural, validación y confiabilidad de la escala BSES-SF en una población peruana. **Métodos:** Estudio descriptivo de corte transversal. La validez y confiabilidad de la escala fueron evaluadas en cuatro fases: (1) adaptación lingüística al contexto local, (2) evaluación de contenido por un comité de expertos, (3) aplicación piloto en 30 puérperas y (4) análisis de validez de contenido, consistencia interna y validez de constructo en una muestra de 248 puérperas. **Resultados:** La validez de contenido alcanzó un coeficiente de 0,93, lo que evidencia una adecuada representatividad de los ítems. La validez de constructo se confirmó mediante un análisis factorial confirmatorio, el cual respaldó una estructura unidimensional del instrumento. Asimismo, la prueba t de Student ($p < 0,001$) mostró diferencias significativas entre los grupos evaluados. La fiabilidad presentó un alfa de Cronbach de 0,774 y un coeficiente de correlación intraclass de 0,794, valores que indican una consistencia interna y estabilidad aceptables. **Conclusión:** La versión adaptada de la BSES-SF puede considerarse una medida válida y confiable de la autoeficacia en lactancia materna en Perú.

Palabras clave: Lactancia materna, autoeficacia, periodo posparto.

SUMMARY

Background: Exclusive breastfeeding is the primary source of nutrition during the first six months of life. In Peru, breastfeeding rates declined after the pandemic. Self-efficacy is a modifiable factor in breastfeeding and can be assessed using the Breastfeeding Self-Efficacy Scale – Short Form (BSES-SF), originally developed in Canada. **Objective:** Obtain the cultural adaptation, validation, and reliability analysis of the BSES-SF in a Peruvian population. **Methods:** Descriptive cross-sectional study. The validity and reliability of the scale were evaluated in four phases: (1) linguistic adaptation to the local context, (2) content evaluation by an expert committee, (3) pilot testing in 30 postpartum women, and (4) analysis of content validity, internal consistency, and construct validity in a sample of 248 postpartum women. **Results:** The content validity reached a coefficient of 0.93, which shows an adequate representativeness of the items. The construct validity was confirmed by a confirmatory factor analysis, which supported a one-dimensional structure of the instrument. Likewise, Student's t test ($p < 0.001$) showed significant differences between the groups evaluated. Reliability presented a Cronbach alpha of 0.774 and an intraclass correlation coefficient of 0.794, values indicating acceptable internal consistency and stability. **Conclusion:** The adapted version of the BSES-SF can be considered a valid and reliable measure of breastfeeding self-efficacy in Peru.

Keywords: Breast feeding, self efficacy, postpartum period.

Mensajes principales

- **Motivación:** La percepción de la madre sobre su capacidad de dar de lactar influye en la continuidad de su proceso de lactancia. En Perú, la lactancia exclusiva es menor en zonas urbanas, por lo que necesitamos una herramienta para identificar y apoyar a madres en riesgo de abandono.
- **Resultados principales:** La escala BSES-SF adaptada a Perú demostró ser confiable y válida. Las madres con experiencia en lactancia obtuvieron mayor puntaje de autoeficacia que las primerizas, demostrando que la herramienta puede diferenciar entre niveles de confianza.
- **Importancia:** La escala permite identificar púerperas con poca confianza para dar de lactar, facilitando intervenciones tempranas por el personal de salud y promoviendo la lactancia materna exclusiva, con beneficios directos para la salud infantil y materna.

INTRODUCCIÓN

La lactancia materna es el alimento ideal para los recién nacidos y, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), debería ofrecerse de manera exclusiva durante los primeros seis meses de vida, continuando junto con alimentación complementaria hasta los dos años o más, debido a sus múltiples beneficios. Entre ellos se incluyen la prevención de malnutrición, enfermedades infecciosas y mortalidad infantil, así como la reducción del riesgo de obesidad y enfermedades crónicas en la vida adulta, además de favorecer el desarrollo físico y cognitivo^(1,2).

En 2023, The Lancet destacó que la lactancia materna exclusiva es la estrategia nutricional y preventiva más efectiva a corto y largo plazo, proporcionando beneficios únicos tanto para la madre como para el bebé. Señaló que una de las principales razones para introducir fórmulas lácteas y abandonar la lactancia materna es la autopercepción materna de insuficiencia de leche, una variable modificable. Además, el impacto económico global es considerable, estimándose pérdidas anuales de aproximadamente 341 mil millones de dólares por la falta de lactancia materna. Se enfatiza que la lactancia materna no es responsabilidad exclusiva de la madre sino que requiere un enfoque social colectivo con intervenciones multinivel⁽³⁾.

A nivel mundial, según el Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia (UNICEF), el 48% de los menores de seis meses reciben lactancia materna exclusiva, acercándose a la meta de la Asamblea Mundial de la Salud de 50% para el 2025 y 70% para el 2030⁽⁴⁾. En Perú, según la Encuesta Demográfica y de Salud Familiar 2023, la lactancia materna exclusiva es menor en zonas urbanas y en madres con educación superior, además de observarse un descenso en zonas rurales respecto a 2021⁽⁵⁾.

Diversos factores sociales influyen en la práctica de la lactancia materna, incluyendo el apoyo familiar y la asesoría del personal de salud. Entre las variables modificables, destaca la autoeficacia materna, definida como la confianza de la madre en su capacidad para amamantar, la cual ha demostrado ser un predictor clave de la instauración y mantenimiento de la lactancia materna⁽⁶⁻¹⁰⁾.

La Breastfeeding Self-Efficacy Scale – Short Form (BSES - SF) fue desarrollada por Cindy-Lee Dennis en 2003 en Canadá y permite medir de manera breve la confianza de la madre para amamantar e identificar a aquellas con mayor riesgo de abandono precoz, facilitando intervenciones oportunas por parte del personal de salud. La herramienta ha sido validada internacionalmente, incluyendo España, Brasil, Chile y Colombia, mostrando alta confiabilidad y validez^(7,11-16).

En este contexto, el presente estudio busca evaluar la adaptación cultural, validez y confiabilidad de la Breastfeeding Self-Efficacy Scale – Short Form en una población peruana, contribuyendo a la identificación temprana de madres en riesgo y al fortalecimiento de estrategias de apoyo a la lactancia materna.

METODOLOGÍA

Diseño de estudio

Se realizó un estudio de prueba diagnóstica para evaluar la validez y confiabilidad de la escala Breastfeeding Self-Efficacy Scale – Short Form (BSES-SF) en púerperas hospitalizadas en Lima, Perú.

Participantes

Se incluyeron púerperas mayores de 18 años, con recién nacidos de edad gestacional entre 37 y 42 semanas, hospitalizadas en el Hospital Nacional Cayetano Heredia y Hospital Nacional Sergio E. Bernales, en el segundo día posparto, que hablen español y pertenezcan al sistema de salud peruano. Se excluyeron madres con morbilidades que contraindiquen la lactancia, con incapacidad mental para responder cuestionarios o cuyos recién nacidos se encontraran en la unidad de cuidados intensivos.

Muestreo

Se empleó muestreo no probabilístico por conveniencia. La prueba piloto incluyó 30 púerperas, mientras que la muestra final para evaluación de confiabilidad y validez fue de 248 participantes, considerando 15 participantes por uno de los 14 ítems de la escala y un 15% adicional por pérdidas^(17,18).

Instrumento de medición

La herramienta principal fue la BSES-SF en español, de

acceso libre, que consta de 14 ítems con escala tipo Likert del 1 al 5 (1 = muy insegura, 5 = muy segura).

Procedimiento

La versión en español de la BSES-SF fue adaptada culturalmente por las investigadoras y evaluada por un comité de 10 expertos en lactancia materna de diversos hospitales de Lima. Cada ítem fue evaluado por criterios de claridad, coherencia y relevancia, asignando puntajes del 1 al 4. Se realizaron correcciones y la versión final se aplicó a 30 púerperas en prueba piloto para verificar comprensión y claridad de los ítems.

Tras la aprobación del grupo piloto, la escala se aplicó a la muestra de 248 púerperas calificando cada ítem con una escala tipo Likert de 1 (muy inseguro) a 5 (muy seguro). Se solicitó autorización para una segunda aplicación a 10 días, con el fin de evaluar la estabilidad del instrumento.

Análisis estadístico

Los datos sociodemográficos se describieron mediante frecuencias, porcentajes, media y desviación estándar. Mientras que las mediciones de validación y confiabilidad se realizaron en SPSS AMOS versión 23.

- **Validez de contenido:**
Calculada mediante coeficiente de validez de contenido (CVC) basado en la evaluación del comité de expertos^(19,20).
- **Validez de constructo:**
Mediante análisis factorial confirmatorio y comparación de grupos conocidos (prueba T de Student, $p < 0,05$)^(21,22).
- **Confiabilidad:**
Evaluada mediante consistencia interna (Alfa de Cronbach $\geq 0,7$) y estabilidad (coeficiente de correlación intraclase $\geq 0,74$)^(23,24).

Consideraciones éticas

El estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Universidad Privada Cayetano Heredia y los hospitales participantes. Todos los participantes firmaron consentimiento informado, los datos se manejan de manera anónima, garantizando su confidencialidad.

RESULTADOS

Diez expertos evaluaron la primera versión del instrumento en cuanto a claridad, coherencia y relevancia, asignando puntajes del 1 al 4, proponiendo ajustes en la redacción. Tras su aprobación, 30 púerperas confirmaron la comprensión de los ítems y la claridad de las instrucciones, obteniéndose así la versión final del instrumento adaptado a la población peruana.

A partir de las calificaciones de los expertos se calcularon los coeficientes de validez de contenido (CVC), donde todos los ítems superaron el valor de 0,82 y el CVC total fue de 0,93, lo que evidenció validez y concordancia aceptables (tabla 1).

Con la versión final se procedió a su aplicación en 248 púerperas de entre 18 y 46 años (Media=29,4; DE=6,3), en su mayoría convivientes (87,1%), multíparas (67,7%) y dedicadas al hogar (75,4%). El tipo de parto más frecuente fue la cesárea (61,3%) (tabla 2).

El análisis factorial confirmatorio mostró un ajuste moderado para el modelo de 2 factores ($\chi^2/gl = 2,599$; RMSEA = 0,08; SRMR = 0,067–0,095; CFI = 0,825; TLI = 0,785). El modelo unidimensional también presentó un ajuste moderado, aunque con valores ligeramente superiores ($\chi^2/gl = 2,078$; RMSEA = 0,06; SRMR = 0,051–0,081; CFI = 0,884; TLI = 0,855) (tabla 3).

Asimismo, la validez de constructo se corroboró mediante la comparación de grupos conocidos con la prueba t de Student, encontrándose diferencias significativas ($p = 0,000$) en la autoeficacia de lactancia entre púerperas con experiencia previa (Media=66,78, DE=3,67) y aquellas sin experiencia previa (Media=64,06, DE=5,19) (tabla 4).

Finalmente, la fiabilidad del instrumento se evaluó mediante el coeficiente Alpha de Cronbach, que alcanzó un valor de 0,774, considerándose aceptable. A su vez, la estabilidad temporal se corroboró con el índice de correlación intraclase (CCI), cuyo valor fue de 0,794, confirmando una consistencia temporal adecuada.

Tabla 1. Coeficiente de validez de contenido (CVC).

Claridad	Coherencia	Relevancia	
Ítem 1	0,975	0,975	0,999
Ítem 2	0,825	0,900	0,825
Ítem 3	0,975	0,999	0,999
Ítem 4	0,825	0,975	0,975
Ítem 5	0,850	0,999	0,975
Ítem 6	0,850	0,875	0,850
Ítem 7	0,875	0,925	0,925
Ítem 8	0,925	0,975	0,975
Ítem 9	0,925	0,975	0,999
Ítem 10	0,825	0,875	0,900
Ítem 11	0,825	0,975	0,950
Ítem 12	0,975	0,999	0,999
Ítem 13	0,975	0,999	0,999
Ítem 14	0,900	0,999	0,975
TOTAL	CVCt		0,935

*Fuente: Elaboración propia.
CVCt: coeficiente de validez de contenido total.

Tabla 2. Datos sociodemográficos.

Variable		Frecuencia (N)	Porcentaje (%)
Procedencia	Carabayllo	63	25,4
	Comas	76	30,6
	San Martín de Porres	48	19,4
	Independencia	32	12,9
	Los Olivos	24	9,7
	Agustino	2	0,8
	San Juan de Lurigancho	1	0,4
	Rímac	1	0,4
	Callao	1	0,4
Estado civil	Conviviente	216	87,1
	Viuda	1	0,4
	Soltera	16	6,5
	Casada	15	6
Ocupación	Ama de casa	187	75,4
	Independiente	35	14,1
	Comerciante	16	6,5
	Estudiante	10	4
Nivel de estudios	Primaria completa	14	5,6
	Primaria incompleta	7	2,8
	Secundaria completa	137	55,2
	Secundaria incompleta	33	13,3
	Superior técnico	44	17,7
	Superior Universitario	13	5,2
Ingresos mensuales	C	8	3,2
	D	109	44
	E	131	52,8
Tipo de parto	Cesárea	152	61,3
	Vaginal	96	38,7
Número de hijos	1	80	32,3
	≥2	168	67,7
# CPN*	≥6	190	76,6
	<6	58	23,4
Psicoprofilaxis	Sí	103	41,5
	No	145	58,5

Fuente: Elaboración propia.
 RMSEA: raíz de error cuadrático medio de confianza. CI: intervalo de confianza. SRMR: raíz cuadrada media del residuo estandarizado. CFI: índice de ajuste comparativo. TLI: índice de Tucker-Lewis.

Tabla 3. Ajustes de Bondad

	Medidas de ajuste absoluto			Medidas de ajuste incremental		
	Chi-cuadrado/ gl	RMSEA	90% CI	SRMR	CFI	TLI
Modelo 1 (2 factores)	2,599	0,080	0,067-0,095	0,067	0,825	0,785
Modelo 2 (unidimensional)	2,078	0,066	0,051-0,081	0,061	0,884	0,855

Fuente: Elaboración propia.

RMSEA: raíz de error cuadrático medio de confianza. CI: intervalo de confianza. SRMR: raíz cuadrada media del residuo estandarizado. CFI: índice de ajuste comparativo. TLI: índice de Tucker-Lewis.

Asimismo, la validez de constructo se corroboró mediante la comparación de grupos conocidos con la prueba t de Student, encontrándose diferencias significativas ($p=0,000$) en la autoeficacia de lactancia entre púerperas con experiencia previa (Media=66,78, DE=3,67) y aquellas sin experiencia previa (Media=64,06, DE=5,19) (tabla 4).

Tabla 4. Comparación de grupos conocidos

	N° de hijos	N	Media	Desviación estándar	t	Valor de p
Global	≥2	168	66,780	3,6745	4,737	0,000
	1	80	64,063	5,1958		

Fuente: Elaboración propia.

DISCUSIÓN

Este estudio aportó evidencia de adaptación cultural, validez y fiabilidad de la versión española de la escala de autoeficacia de lactancia materna (BSES-SF) en púerperas peruanas.

La adaptación cultural de un instrumento es fundamental al replicar un instrumento en un idioma o contexto distinto e incluye la traducción y la adaptación según las diferencias entre la población de origen y la población destino^(25,26).

No existe una metodología única para la adaptación cultural de un instrumento. Por ello, en este estudio se siguieron las recomendaciones de Ramada y Arias et al^(20, 26), donde se contó con un comité multidisciplinario de 10 expertos quienes evaluaron la versión inicial, propuso mejoras en la redacción y transformó los ítems en enunciados afirmativos. Posteriormente una prueba piloto con 30 púerperas confirmó la claridad de los ítems y la adecuación de las instrucciones y del tiempo de llenado, teniendo así la versión final del instrumento.

Según la American Educational Research Association (AERA), la validez es “el grado en que la evidencia y la teoría apoyan las interpretaciones de las puntuaciones de las pruebas para los usos propuestos”⁽²⁷⁾. Dentro de las fuentes de evidencia de validez se encuentran el contenido y la estructura interna de la prueba.

La validez de contenido es la evidencia del grado en el que el contenido de la prueba representa las competencias, conocimientos o habilidades de lo que se desea medir^(19,25). En este estudio, la medición de forma cuantitativa se realizó mediante el cálculo del CVC, en el que todos los ítems superaron 0,82 y el CVC total fue de 0,93, valor semejante al del instrumento original de Canadá, que consta de 33 ítems, en el que se obtuvo valores de índice de validez de contenido (IVC) de 0,86⁽²⁸⁾, lo que indica que en ambos estudios hubo un acuerdo satisfactorio entre los expertos, quienes determinaron que el contenido de la escala cumple con el propósito de medir la autoeficacia de lactancia materna.

La validez de la estructura interna se determinó mediante comparación entre grupos conocidos, cálculo de la fiabilidad y análisis factorial confirmatorio. La versión corta de la escala original ha sido objeto de múltiples estudios, los cuales sugieren distintos modelos de estructura interna. Según la autora de la escala (Dennis 2003), estudios realizados en España (Oliver-Roig, 2012) y en Brasil (Zubaran, 2010), reportaron que la versión corta de la escala presenta una estructura unidimensional.

Sin embargo, en los estudios realizados en Chile (Andrade et al, 2022) y en Colombia (Trujillo, 2024) han reportado que la escala presenta una estructura de 2 dimensiones mediante un análisis factorial exploratorio con valores de

KMO altos de 0,95⁽¹⁵⁾ y 0,92⁽¹⁶⁾ respectivamente. Igualmente en la versión original de la escala de Dennis (1999), el cual consta de 33 ítems, refieren que la escala presenta una estructura de 2 factores, los cuales incluyen confianza en la técnica de lactancia materna y pensamientos intrapersonales.

Por lo tanto, se realizó un análisis factorial confirmatorio, evaluando tanto un modelo de dos factores, basado en la teoría planteada por investigaciones previas en América del Sur, como un modelo unidimensional. Los resultados indicaron que la estructura de dos factores presentó un ajuste moderado. Al comparar ambos modelos, el modelo unidimensional también mostró un ajuste moderado, aunque con valores ligeramente superiores, sugiriendo un mejor ajuste a los datos de nuestra muestra (tabla 3).

En cuanto a la comparación de grupos conocidos, se plantea que la confianza para realizar una tarea específica depende del desempeño o logro previo⁽²⁹⁾. Se evaluó la hipótesis de que la autoeficacia de la lactancia materna sería mayor en puérperas con experiencia, encontrándose diferencias significativas entre quienes tenían experiencia y quienes no ($p = 0,000$), lo que aporta evidencia adicional a la validez de constructo de la escala.

La fiabilidad del instrumento se evaluó mediante el coeficiente Alfa de Cronbach y test-retest, considerando a un instrumento confiable cuando es capaz de medir lo que debe medir y produce resultados consistentes⁽³⁰⁾. El Alfa de cronbach en este instrumento fue de 0,774, sin incremento significativo al eliminar ítems. El valor obtenido se define como "alta" consistencia según Corral (2009). En el estudio original realizado en Canadá de Cindy Lee (2003), hallaron el valor de 0,94 y en la versión española de Oliver - Roig (2012) fue de 0,92, ambos considerados también como confiabilidad "alta". A nivel de latinoamérica, se cuenta con diversas versiones adaptadas y validadas del instrumento teniendo como resultado de $\alpha = 0,94$ en Chile⁽¹⁵⁾, $\alpha = 0,91$ Colombia⁽¹⁶⁾ y $\alpha = 0,71$ en Brasil⁽¹⁴⁾.

El índice de correlación intraclase (CCI) fue de 0,794, lo que evidencia una buena fiabilidad. Este valor, ligeramente inferior a lo esperado para una fiabilidad excelente puede explicarse principalmente por la variación entre primíparas y múltiparas. En general, las múltiparas tuvieron la tendencia de mantener una autoeficacia estable en ambas mediciones, mientras que muchas primíparas mostraron una mayor autoeficacia entre la primera y segunda aplicación conforme adquirieron mayor experiencia.

Tal como se pudo revisar en cada aporte relacionado a la construcción de esta escala y diferentes adaptaciones, a nivel latinoamericano son diversas las formas de análisis desarrollados para evidenciar su consistencia y validez final.

En Perú, este estudio busca aportar información precisa para determinar la pertinencia de su aplicación en la población, revelando características particulares relacionadas con la validez y consistencia interna del instrumento.

CONCLUSIONES

1. La escala BSES-SF, adaptada al español y al contexto peruano, es una herramienta válida y confiable para medir la confianza de las madres en su capacidad de amamantar.
2. La prueba mostró que las madres con experiencia previa en lactancia obtuvieron puntajes más altos, lo que confirma que el instrumento diferencia entre distintos niveles de confianza.
3. Esta escala puede ayudar al personal de salud a identificar a tiempo a las madres con baja seguridad para dar de lactar y brindarles apoyo oportuno, favoreciendo así la continuidad de la lactancia materna exclusiva.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lactancia Materna. World Health Organization; [cited 2024 Feb 17]. Available from: https://www.who.int/es/health-topics/breastfeeding#tab=tab_1
2. Salazar Scarlet, Chávez Mervin, Delgado Xiomara, Eudis Rubio, Thamara Pacheco. Lactancia materna. Archivos venezolanos de puericultura y pediatría. 2009; vol. 72, no 4. doi:06492009000400010
3. Pérez-Escamilla R, Tomori C, Hernández-Cordero S, Baker P, Barros AJ, Bégin F, et al. Breastfeeding: Crucially important, but increasingly challenged in a market-driven world. *The Lancet*. 2023 Feb;401(10375):472–85. doi:10.1016/s0140-6736(22)019328
4. United Nations Children's Fund. Rates of breastfeeding increase around the world through improved protection and support. USA. 2023. Available from: https://www.unicef.org/media/150586/file/Global_breastfeeding_scorecard_2023.pdf
5. Instituto Nacional de Estadística e Informática - Perú: Encuesta Demográfica y de Salud Familiar. ENDES 2022. Disponible en: https://www.inei.gov.pe/media/MenuRecursivo/publicaciones_digitales/Est/Lib1898/libro.pdf
6. Muñoz Cruz R, Rodríguez Mármol M. Autoeficacia de la Lactancia Materna en Mujeres Primíparas de Madrid. *Enfermería: Cuidados Humanizados*. 2017 Jun 4;6(1):19. doi:10.22235/ech.v6i1.1366
7. Dennis C. The breastfeeding self-efficacy scale: Psychometric Assessment of the short form. *Journal of Obstetric, Gynecologic & Neonatal Nursing*. 2003 Nov;32(6):734–44. doi:10.1177/0884217503258459
8. Balaguer-Martínez JV, García-Pérez R, Gallego-Iborra A, Sánchez-Almeida E, Sánchez-Díaz MD, Ciriza-Barea E. Capacidad predictiva para la Lactancia y Determinación del Mejor punto de corte de la Escala Bses-SF. *Anales de Pediatría*. 2022 Jan;96(1):51–8. doi:10.1016/j.anpedi.2020.12.013
9. De Rodríguez G, Laredo S, Soriano J. Cuestionarios validados en español para la investigación en lactancia materna: Una revisión sistemática. *Nutrición Clínica*

- y Dietética Hospitalaria, 2022, vol. 42, no 2. doi: 10.12873/422soriano
10. Fenandez, Andrey Velázquez. Autoeficacia: acercamientos y definiciones. *Psicogente*, 2009, vol. 12, no 21, p. 16.
 11. Olivaria Medina C, Urra Medina E. Autoeficacia y conductas de Salud. *Ciencia y enfermería*. 2007 Jun;13(1). doi:10.4067/s0717-95532007000100002
 12. Borona G, Gualdana G, Maga G, Del Bo E, Arrigoni C, Brigante L, et al. Breastfeeding self-efficacy: A systematic review of psychometric properties using Cosmin. *Journal of Human Lactation*. 2023 Aug 17;39(4):595–614. doi:10.1177/08903344231190624
 13. Oliver-Roig A, d'Anglade-González M-L, García-García B, Silva-Tubio J-R, Richart-Martínez M, Dennis C-L. The Spanish version of the breastfeeding self-efficacy scale-short form: Reliability and validity assessment. *International Journal of Nursing Studies*. 2012. 49(2):169–73. doi:10.1016/j.ijnurstu.2011.08.005
 14. Zubaran, C., Foresti, K., Schumacher, M., Thorell, M. R., Amoretti, A., Müller, L., & Dennis, C. L. The Portuguese version of the breastfeeding self-efficacy scale—short form. *Journal of Human Lactation*, 26(3). 2010. 297-303.
 15. Andrade R. Daniela, Bustos N. Claudio, Brito C. Héctor, Adasme D. Natalie, López B. Bárbara, Parra P. Cristina et al. Evaluación psicométrica de la escala de autoeficacia de la lactancia materna, en una muestra chilena. *Andes pediatr.* [Internet]. 2022; 93(4): 470-476.
 16. Trujillo A, Maldonado-Avenida N, Castro-Osorio R. Traducción y validación de la Escala de Autoeficacia en Lactancia Materna BSES-SF en población colombiana. *Avances en Psicología Latinoamericana* [Internet]. 2024;42(1):[páginas]. doi:10.12804/revistas.urosario.edu.co/apl/a.13013.
 17. García-García JA, Reding-Bernal A, López-Alvarenga JC. Cálculo del tamaño de la muestra en investigación en educación médica [Internet]. *Investigación en Educación Médica*. 2013;2(8):217-224. doi:10.1016/S2007-5057(13)72715-7
 18. Lloret-Segura S, Ferreres-Traver A, Hernández-Baeza A, Tomás-Marco I. El análisis factorial exploratorio de los ítems: una guía práctica, revisada y actualizada. *Anales de Psicología / Annals of Psychology* [Internet]. 2014;30(3):1151-1169. doi:10.6018/analesps.30.3.199361.
 19. Pedrosa I, Suárez-Álvarez J, García-Cueto E. Evidencias sobre la validez de contenido: avances teóricos y métodos para su estimación. *Acción Psicológica* [Internet]. 2013 Dic;10(2):3-18. doi:10.5944/ap.10.2.11820.
 20. Ramada-Rodilla JM, Serra-Pujadas C, Delclós-Clanchet GL. Adaptación cultural y validación de cuestionarios de salud: revisión y recomendaciones metodológicas. *Salud Pública de México* [Internet]. 2013 Ene-Feb;55(1):57-66. doi:10.1590/S0036-36342013000100009.
 21. Suárez Parra ABS. La estadística en la validación de escalas, una visión práctica para su construcción o su adaptación. *I3+* [Internet]. 2015;2(2):46-61. doi:10.24267/23462329.111.
 22. Pérez ER, Medrano LA. Análisis factorial exploratorio: bases conceptuales y metodológicas. *Revista Argentina de Ciencias del Comportamiento*. 2010;2(1):58-66.
 23. Oviedo HC, Campo-Arias A. Aproximación al uso del coeficiente Alfa de Cronbach. *Rev Colomb Psiquiatr* [Internet]. 2005;34(4):572-580. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74502005000400009
 24. Correa-Rojas, Jossué. Coeficiente de Correlación Intraclass: Aplicaciones para estimar la estabilidad temporal de un instrumento de medida. *Ciencia. Psicológica Montevideo*, vol. 15(2). 2021. Disponible en <http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-42212021000201220&lng=es&nrm=iso>
 25. Paitán, H. Ñ., Mejía, E. M., Ramírez, E. N., & Paucar, A. V. Metodología de la investigación cuantitativa-cualitativa y redacción de la tesis. 2012. Ediciones de la U.
 26. Lira MT, Caballero E. Adaptación transcultural de instrumentos de evaluación en salud: Historia y reflexiones del por qué, cómo y cuándo [Internet]. Elsevier; 2020. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-adaptacion-transcultural-de-instrumentos-de-S0716864019301166>
 27. Arias, A., & Sireci, S. G. Validez y Validación para Pruebas Educativas y Psicológicas. *Revista Iberoamericana de Psicología*. 2021. 14 (1), 11-22. Obtenido de: <https://reviberopsicologia.iberu.edu.co/article/view/1926>
 28. American Educational Research Association, American Psychological Association, & National Council on Measurement in Education. *Estándares para pruebas educativas y psicológicas*. 2014 American Psychological Association. pag 11 <https://www.apa.org/science/programs/testing/standards>
 29. Dennis, C. L., & Faux, S. Development and psychometric testing of the Breastfeeding Self-Efficacy Scale. 1999. *Research in nursing & health*, 22(5), 399-409.
 30. Virla, M. Q. Confiabilidad y coeficiente Alpha de Cronbach. 2010. *Telos*, 12(2), 248-252.

Fuente de financiamiento: El proyecto de investigación fue autofinanciado por los autores.

Declaración de conflicto de interés: Las autoras de este estudio declaran no tener conflicto de intereses.

Agradecimientos: A los expertos en lactancia materna que validaron nuestra adaptación, a las puerperas participantes de los hospitales Cayetano Heredia y Sergio E. Bernales y a nuestras familias por su apoyo constante.

Contribución de los autores (CRediT): Yuliana Paola Oros Sucari participó en la conceptualización del estudio, diseño metodológico, recolección de datos, análisis formal, redacción del borrador original y gestión del proyecto. Rosmary Geraldine Quispe Soto colaboró en el diseño metodológico, recolección de datos, análisis formal, redacción del borrador original y revisión crítica del manuscrito. Sicilia Bellomo Montalvo realizó la supervisión académica, revisión crítica del contenido y validación del manuscrito. Leandro Huayanay Falconi participó en la supervisión metodológica, revisión crítica y aprobación final del manuscrito. Todos los autores revisaron y aprobaron la versión final del artículo.

Autor corresponsal: Yuliana Paola Oros Sucari.

Correo electrónico: yuliana.oros.s@upch.pe

ARTÍCULO ORIGINAL

ESTUDIO CITOGENÉTICO DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS MAYORES EN EL SERVICIO DE GENÉTICA DEL HOSPITAL REGIONAL-CUSCO

CYTOGENETIC STUDY OF PATIENTS DIAGNOSED WITH MAJOR CONGENITAL ANOMALIES IN THE GENETICS SERVICE OF THE HOSPITAL REGIONAL-CUSCO

Hesil M. Quispe Ttito¹ , Rubens B. Ñaca Tuco¹ , Jorge Acurio Saavedra¹ , Edward M. Ochoa Valle² 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n3p11-19>

¹ Biólogo de Laboratorio Institucional de Genética y Genética Molecular, Departamento Académico de Biología, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Nacional de San Antonio Abad del Cusco, Av. De la Cultura 733 Cusco, Perú.

² Médico Genetista. Servicio de Genética, Hospital Regional del Cusco, Cusco, Perú.

RESUMEN

Introducción: Las anomalías congénitas son alteraciones del desarrollo embrionario que afectan la salud pública por su impacto en la mortalidad y discapacidad. Las de tipo estructural mayor requieren intervención especializada y pueden asociarse a causas genéticas, siendo las alteraciones cromosómicas una de las más relevantes. En la región del Cusco, estas condiciones figuran entre las principales causas de mortalidad perinatal. **Objetivo:** Estudiar citogenéticamente a pacientes diagnosticados con anomalías congénitas mayores en el servicio de genética del Hospital Regional-Cusco. **Métodos:** Estudio descriptivo de tipo transversal, realizado en el Laboratorio Institucional de Genética y Genética Molecular de la UNSAAC. Se analizó una muestra de pacientes con anomalías congénitas mayores mediante citogenética convencional en cultivos de linfocitos de sangre periférica, utilizando la técnica de bandeado GTG para identificar alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. **Resultados:** Se detectaron alteraciones cromosómicas en 34 pacientes (56,67%), con predominio de las aneuploidías (25 casos; 73,53%). Asimismo, se identificaron alteraciones estructurales (7 casos; 20,59%), entre ellas deleciones, duplicaciones, isocromosomas, anillos y cromosomas marcadores. Se registraron además dos casos (5,88%) que presentaron simultáneamente variantes numéricas y estructurales y algunos casos con variantes polimórficas sin relevancia clínica. El síndrome Down fue el más frecuente (19 casos; 55,88%), seguido de los síndromes de Turner (4 casos; 11,76%), Edwards (3 casos; 8,82%), Patau (2 casos; 5,88%), Wolf-Hirschhorn (1 caso; 2,94%), y un caso de síndrome de Swyer con cariotipo masculino. Los motivos de derivación más comunes correspondieron a cardiopatías congénitas, discapacidad intelectual y fenotipo dismórfico. La edad materna promedio en los casos con aneuploidías fue de 32,25 años. **Conclusiones:** La citogenética convencional es una herramienta eficaz y accesible para la detección de alteraciones cromosómicas en pacientes con anomalías congénitas mayores, especialmente útil en contextos de recursos limitados. Su implementación fortalece el diagnóstico y el abordaje clínico integral.

Palabras clave: Alteraciones cromosómicas, cariotipo humano, cromosomas, bandeado GTG, anomalías congénitas, síndromes congénitos, metafases.

SUMMARY

Introduction: Major congenital anomalies (MCAs) of chromosomal origin represent a public health challenge because of their impact on infant mortality, disability and quality of life. Early detection of chromosomal abnormalities (CA) allows better clinical management and genetic counseling. **Objective:** To study cytogenetically patients diagnosed with major congenital anomalies in the genetics service of the Regional Hospital-Cusco. **Method:** Quantitative, descriptive, non-experimental study, performed in the Genetics laboratory of the UNSAAC. Sixty peripheral blood samples were analyzed by conventional cytogenetics (GTG banding) during a 12-month period. Specific inclusion and exclusion criteria and informed consent were applied. **Results:** Chromosomal alterations were detected in 34 patients (56.67%), predominantly aneuploidies. Structural alterations (deletions, duplications, isochromosomes, rings, marker chromosomes) and polymorphic variants without clinical relevance were also identified. Down syndrome was the most prevalent syndrome (55.88%), followed by Turner, Edwards, Patau, Wolf-Hirschhorn syndromes and one case of Swyer syndrome with male karyotype. The most frequent reasons for referral were congenital heart disease, intellectual disability and dysmorphic phenotype. The mean maternal age in cases with aneuploidies was 32.25 years. **Conclusions:** Conventional cytogenetics is an effective and accessible tool for the detection of CA in patients with MCA, especially useful in resource-limited settings. Its implementation strengthens the diagnosis and the comprehensive clinical approach.

Keywords: Chromosomal abnormalities, human karyotype, chromosomes, GTG banding, congenital anomalies, congenital syndromes, metaphases.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas, representan un importante problema de salud pública por su asociación con mortalidad, discapacidad y deterioro de la calidad de vida¹. Estas pueden clasificarse en funcionales o estructurales, siendo estas últimas especialmente relevantes cuando afectan gravemente la anatomía y requieren atención médica especializada^{2,3}.

Dentro de las causas genéticas, las alteraciones cromosómicas tanto numéricas como estructurales representan una proporción significativa de anomalías congénitas mayores. Gran parte de las aneuploidías se originan por errores en la segregación cromosómica, específicamente por procesos de no disyunción durante la meiosis o mitosis, que conllevan a la ganancia o pérdida de cromosomas completos. No obstante, algunas alteraciones estructurales pueden estar relacionadas con la exposición a factores externos o agentes clastógenos, los cuales inducen rupturas o reordenamientos cromosómicos mediante daños en el ADN o fallas en los mecanismos de reparación⁴. El análisis citogenético convencional, especialmente mediante bandedo GTG, ha sido clave para la confirmación diagnóstica de síndromes como Down, Edwards, Patau y Turner^{5,6}.

En Cusco, estas condiciones se encuentran entre las principales causas de mortalidad perinatal⁷, lo que resalta la necesidad de estudios locales. Este trabajo tiene como objetivo caracterizar las alteraciones cromosómicas en pacientes con anomalías congénitas mayores atendidos en el Hospital Regional del Cusco, utilizando técnicas de citogenética convencional. Los hallazgos buscan aportar al diagnóstico precoz, al manejo clínico y a la reflexión sobre la necesidad de incorporar tecnologías moleculares avanzadas en contextos con recursos limitados.

METODOLOGÍA

Este estudio es de diseño no experimental, con un enfoque cuantitativo y de tipo descriptivo, cuyo objetivo es estudiar citogenéticamente a pacientes diagnosticados con anomalías congénitas mayores mediante técnicas de citogenéticas convencionales. Se incluyeron 60 muestras de sangre periférica (0.5 ml) de pacientes de 0 a 12 años atendidos en el servicio de genética, del Hospital Regional Cusco (HRC) entre febrero de 2024 y febrero de 2025. Los pacientes fueron seleccionados conforme a los criterios de inclusión y exclusión establecidos en el protocolo de investigación según Namuch. El tamaño muestral estuvo determinado por el total de pacientes atendidos con diagnóstico de anomalías congénitas mayores, con sospecha de variación cromosómica durante el período de estudio. Se incluyeron pacientes que proporcionaron consentimiento y asentimiento informado, excluyéndose aquellos sin orden médica para el estudio, sin consentimiento informado y aquellos que no desearon participar.

El estudio obtuvo la autorización del director ejecutivo del HRC y la aprobación de la Comisión de Bioética de la Universidad Nacional de San Antonio Abad del Cusco, conforme a las normativas éticas y legales vigentes. La muestra sanguínea fue obtenida siguiendo los protocolos establecidos por el Ministerio de Salud⁸ bajo estrictas normas de bioseguridad. Las muestras de sangre fueron cultivadas en medio PB Max Karyotyping Medium con fitohemaglutinina para inducir la división mitótica de los linfocitos, a las 72 horas la cosecha y posteriormente se aplicó el método de bandas G para el análisis cromosómico, utilizando tripsina para la degradación enzimática y el colorante Giemsa para la tinción de los cromosomas^{9,10}. Se examinó 20 metafases por paciente durante el análisis citogenético¹⁰. La observación y nomenclatura de las anomalías cromosómicas se realizó conforme a la normativa establecida en la última edición del Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenómica Humana⁹, incorporando sus modificaciones y criterios actualizados para la descripción de cariotipos y alteraciones estructurales y numéricas de los cromosomas. En casos de sospecha de mosaicismo cromosómico, se incrementó el número de observaciones¹⁰.

RESULTADOS

Entre los años 2022 y 2024, el servicio de Genética del Hospital Regional del Cusco atendió a 340 pacientes por diversos motivos de derivación genética⁷. Sin embargo, el presente estudio incluyó únicamente a 60 pacientes evaluados entre febrero de 2024 y febrero de 2025, seleccionados por presentar anomalías congénitas mayores y signos clínicos sugestivos, con el fin de realizar análisis citogenético orientado al diagnóstico y asesoramiento genético.

La mayoría de los pacientes procedían de la provincia del Cusco (55%), mientras que el resto procedían de otras provincias de la región, como Quispicanchi y Urubamba (6,67%), Anta y La Convención (5%), además de un grupo menor procedente de otras cuatro provincias, con una frecuencia de 3,33 % cada una, así como de otras regiones del país (6,67%). La principal vía de ingreso correspondió al consultorio externo del propio hospital, aunque también se recibieron pacientes referidos al Servicio de Genética desde otros establecimientos de salud de la región.

En cuanto a la distribución por edades, se observó una mayor frecuencia de casos en niños de entre 1 y 12 años (45%), seguidos por neonatos (28.33%) y lactantes (26.67%).

Los resultados del cariotipo mostraron que, 34 pacientes (56.67%) presentaban algún tipo de alteración cromosómica, mientras que 26 pacientes (43.33%) tenían un cariotipo normal o presentaban variantes polimórficas sin relevancia clínica.

Se evaluó la distribución de los 60 pacientes según su fenotipo sexual. De ellos, 31 presentaron características

masculinas, todos con cariotipo 46,XY. Entre las 29 pacientes con fenotipo femenino, 28 mostraron un cariotipo 46,XX,

mientras que una paciente presentó un cariotipo 46,XY. Este hallazgo corresponde a un caso de síndrome Swyer.

Tabla 1. Distribución de alteraciones cromosómicas en pacientes con síndrome Down, síndrome Turner, síndrome Edwards y síndrome Patau, según estudio citogenético.

Síndrome	Tipo	Cariotipo	Total	Porcentaje
S. Down	Trisomía libre	47,XY,+21	12	20%
		47,XY,+21,inv(9)	1	1.67%
		47,XX,+21	6	10%
S. Turner	Monosomía	45,X	2	3.33%
	Mosaicismo	45,X /46,XX	1	1.66%
	Delección	46,X,delX(p11.3)	1	1.66%
S. Edwards	Trisomía libre	47,XX,+18	2	3.33%
	Isocromosomía	47,XX, i(18)(q10),+mar	1	1.66%
S. Patau	Trisomía libre	47, XX,+13	2	3.33%%
Total			28	46.67%

Distribución de las alteraciones cromosómicas en pacientes diagnosticados con síndromes específicos. Se observa que el síndrome Down fue el más frecuente, representando el 31.67% de los casos, con predominio de la trisomía libre. Le siguen en frecuencia los síndromes Turner, Edwards y Patau, cada uno con menor representación.

Tabla 2. Tabla de distribución de cariotipos con variaciones estructurales.

Cariotipo	Total	%
46,XX,del(4)(p16.3p16.2)	1	1.67%
46,XX,add(1)(q21)	1	1.67%
46,XY,dup(8)(q24.1q24.3),16qh+	1	1.67%
46,XY,r(22)(p11.1q13)	1	1.67%
46,XY,del(12)(p13.3)	1	1.67%
47,XX,i(18q)(q10),+mar	1	1.67%
46XY,del(16)(p13.3)	1	1.67%
47,XY,+21,inv(9)	1	1.67%
Total	8	13.36%

Distribución de los cariotipos con variaciones estructurales identificados en los pacientes estudiados. Se observan diversas anomalías estructurales, incluyendo delecciones, adiciones, duplicaciones, anillos, isocromosomas e inversiones, cada una representando el 1.67% del total. Estas alteraciones corresponden a cambios en regiones específicas de distintos cromosomas, y se presentan tanto en cariotipos femeninos como masculinos.

Tabla 3. Mosaicismos con variaciones estructurales.

Cariotipo	Total	%
mos 46,XY,del(12)(p13.3)/ 46,XY	1	1.67 %
mos 46XY,del(16)(p13.3)/46,XY	1	1.67 %
Total	2	3.34%

Mosaicismos con variaciones estructurales detectados en los pacientes evaluados. Se identificaron dos casos con mosaicismo, cada uno con una línea celular portadora de una delección estructural en los cromosomas 12p y 16p respectivamente, y una línea celular normal. Ambos casos representan el 1.67% del total de mosaicismos estructurales observados.

Tabla 4. Variaciones numéricas y estructurales a la vez.

Cariotipo	Total	%
47,XY,+21,inv (9).	1	1.67 %
47,XX,i(18q)(q10),+mar	1	1.67 %
Total	2	3.34%

Cariotipos con variaciones numéricas y estructurales simultáneas. Se identificaron dos casos con presencia concurrente de una alteración numérica y una estructural: uno con trisomía 21 e inversión del cromosoma 9, y otro con isocromosoma del brazo largo del cromosoma 18 acompañado de un marcador adicional. Ambos representan el 1.67% de este tipo de anomalías combinadas.

Tabla 5. Distribución de hallazgos citogenéticos en pacientes con síndromes malformativos y su concordancia con el diagnóstico clínico.

Código	Sospecha Clínica	Resultado	Concordancia	%
01REPG	S. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
02JRMA	S. Wolf Hirschhorn	46,XY	Concordante, normal	1.67%
03RNVS	Sd. Di George	46,XY	Concordante, normal	1.67%
04GKPQ	S. Wolf Hirschhorn	46,XX,del(4)(p16.3p16.2)	Concordante	1.67%
05EYPF	S. Turner	45,X	Concordante	1.67%
06STCV	Sd. Down	47,XX,+21	Concordante	1.67%
07PFPC	Cromosomopatía	46,XY	Concordante, normal	1.67%
08NACC	Sd. Turner	46,XX	Concordante, normal	1.67%
09AMAI	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
10RNHC	Sd. Turner	46,XX	Concordante, normal	1.67%
11ADCC	Mosaicismo 21	46,XY	Concordante, normal	1.67%
12MMPH	Sd. Cornelia de Lange	46,XX,add(1)(q21).	No concordante	1.67%
13SEYH	Sd. Wolf Hirschhorn	46,XY	No concordante	1.67%
14DJCR	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
15RNQC	Sd. Patao	47,XX,+13	Concordante	1.67%
16SCC	Sd. Down	47, XY, +21	Concordante	1.67%
17LSTF	Sd. Turner	46,XX,9qh+	No concordante	1.67%
18JGCM	Sd. Noonan	46,XY/46XY,del12(p13.3)	No concordante	1.67%
19RNMG	Sd. Patao	47,XX,+13	Concordante	1.67%
20RNVY	Sd. EEC	46,XX	Concordante, normal	1.67%
21LAHK	Sd. Down	47,XY,+21,inv (9)	Concordante	1.67%
22JBPY	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
23MMR	Sd. Turner	46,XX	Concordante, normal	1.67%
24JAGC	cromosomopatía	46XY,r(22)(p11.1q13)	Concordante	1.67%
25NFHT	cromosomopatía	46,XY,dup(8)(q24.1q24.3)16qh+	Concordante	1.67%
26FZQQ	Sd. Di George	46,XX	No concordante, normal	1.67%
27ASMP	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%

28ERMP	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
29ERP	Sd. Edward	46,XY	No concordante, normal	1.67%
30ASPQ	Sd. Down	46,XX,16qh+	No concordante	1.67%
31YAAC	Sd. Turner	46,XX/45,X	Concordante	1.67%
32RNDH	Sd. Down	47,XX,+21	Concordante	1.67%
33ACG	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
34HSVC	cromosomopatía	46,XX,22ps+	No concordante	1.67%
35KSQL	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
36BLMR	Sd. Espectro Alcohólico	46,XY	No concordante, normal	1.67%
37TERP	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
38RNOC	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
39MAAH	Sd. Down	47,XX,+21	Concordante	1.67%
40RNAB	Sd. Di George	47,XX,+18	No concordante	1.67%
41JSHF	Sd. Edward	47,XX, i(18)(q10),+mar	Concordante	1.67%
42NAC	Sd. Turner	46,XX,15pss	No Concordante	1.67%
43JKLR	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
44MJQT	Sd. Down	47,XX,+21	Concordante	1.67%
45LBQM	Sd. Wagr	46, XY	No concordante	1.67%
46JDPA	cromosomopatía	46, XY/46XY,del16(p13.3)	Concordante	1.67%
47NDCQP	Sd. Down	46, XX, +21	Concordante	1.67%
48LASH	cromosomopatía	46,XY	Concordante, normal	1.67%
49CGPM	cromosomopatía	46,XY, 1qh+	Concordante, normal	1.67%
50AICE	cromosomopatía	46,XX	Concordante, normal	1.67%
51YAMQ	cromosomopatía	46,XY	Concordante, normal	1.67%
52AMCP	cromosomopatía	46,XX	Concordante, normal	1.67%
53RN.T T	Sd. Down	46,XX	No concordante	1.67%
54MCPN	Sd. Rokitansky	46,XY	No concordante	1.67%
55AOH	Sd. Down	47,XY,+21	Concordante	1.67%
56KPH	Sd. Down	46,XX	Concordante	1.67%
57RNCCH	Sd. Goldenhar	47,XX,+18	No concordante	1.67%
58KSCI	cromosomopatía	45, X	Concordante	1.67%
59RACP	cromosomopatía	46, XY	Concordante, normal	1.67%
60YRP	S. Turner	46,X,delX(p11.3)	Concordante	1.67%
Total				100%

De un total de 60 pacientes analizados, 31 (51.67%) mostraron resultados concordantes, donde el cariotipo confirmó la sospecha clínica, incluyendo alteraciones cromosómicas visibles y mosaicos. Se identificaron 17 casos (28.34%) con cariotipos concordantes normales, en los que la sospecha clínica no se confirmó con alteraciones citogenéticas visibles, posiblemente por la presencia de variantes submicroscópicas no detectables con citogenética convencional. Finalmente, 12 pacientes (20%) presentaron resultados no concordantes, donde el cariotipo no coincidió con la sospecha clínica inicial.

Tabla 6. Distribución de cromosomopatías por síndromes.

Cariotipo	Total	%
Síndrome Down	19	31.67 %
Síndrome Turner	4	6.67 %
Síndrome Edward	3	5 %
Síndrome Patau	2	3.33 %
Síndrome Wolf Hirschhorn	1	1.67 %
Otras alteraciones	5	8.33 %
Total	34	56.67%

La tabla presenta la distribución de los principales síndromes cromosómicos identificados en la muestra de estudio. El síndrome Down fue el más frecuente, representando el 31.67 % de los casos con alteraciones cromosómicas, seguido por el síndrome Turner (6.67 %), síndrome Edwards (5 %) y síndrome Patau (3.33%). Las categorías "otras alteraciones" incluyen casos menos comunes, como mosaicismos con deleciones específicas y variantes estructurales complejas. Estos hallazgos destacan la relevancia del análisis citogenético para el diagnóstico de anomalías congénitas mayores

De los 34 pacientes (56.67%) con cariotipo alterado, 25 (73.53%) presentaban alteraciones numéricas y 7 (20.59%) mostraban alteraciones estructurales. Las aneuploidías fueron el hallazgo más común, siendo el síndrome Down el diagnóstico más frecuente, identificado en 19 pacientes, todos con trisomía 21 libre. Uno de estos casos presentó además una inversión pericéntrica del cromosoma⁹. De los casos con síndrome Down, el 63.16% fueron de sexo masculino y el 31.58% de sexo femenino.

También se identificaron cuatro pacientes con síndrome de Turner: dos con monosomía X clásica (45,X), uno con mosaicismo (45,X/46,XX) y uno con deleción parcial del cromosoma X. En relación al síndrome Edwards, se registraron tres casos, dos con trisomía 18 libre y uno con isocromosoma 18 acompañado de un cromosoma marcador supernumerario. En relación al síndrome Patau, este se detectó en dos pacientes femeninas, ambas con trisomía 13 libre.

La tabla 1 detalla los tipos de alteraciones cromosómicas identificadas (numéricas y estructurales), el cariotipo correspondiente, el número total y el porcentaje que representa dentro del total de casos con anomalías cromosómicas clínicamente relevantes.

Entre las alteraciones estructurales encontradas, se identificaron reorganizaciones cromosómicas complejas que incluyeron deleciones, adiciones, duplicaciones, cromosomas en anillo, duplicaciones, inversiones, isocromosomas y cromosomas marcadores. Además, se observaron casos de mosaicismos en variaciones estructurales y variaciones numéricas y estructurales a la vez (tablas 2, 3 y 4) Asimismo, se registraron variantes estructurales polimórficas en seis pacientes (10%), tales como heterocromatina aumentada (1qh+, 9qh+, 16qh+) y satélites duplicados y aumentados (15pss, 22ps+), considerados como hallazgos sin significancia clínica.

De los 60 pacientes analizados, 31 (51.67%) mostraron resultados concordantes, donde el cariotipo confirmó la

sospecha clínica, incluyendo alteraciones cromosómicas visibles y mosaicos. Se identificaron 17 casos (28.34%) con cariotipos concordantes normales, en los que la sospecha clínica no se confirmó con alteraciones citogenéticas visibles, y finalmente 12 pacientes (20%) presentaron resultados no concordantes, donde el cariotipo no coincidió con la sospecha clínica inicial (tabla 5).

Se evidenció que las aneuploidías se presentaron en madres de diferentes grupos etarios. Según la clasificación de Carducci e Izbizky¹¹, el 39,29 % de los casos correspondió a madres añosas (≥ 35 años), el 53,57 % a mujeres en edad reproductiva óptima (20 a 34 años) y el 7,14 % a madres adolescentes (≤ 19 años). La edad materna promedio fue de 32,25 años, lo cual refleja una tendencia hacia la concepción en edades reproductivas avanzadas.

DISCUSIÓN

En el presente estudio, realizado en el Hospital Regional del Cusco, se identificó una frecuencia de alteraciones cromosómicas del 56,67% en pacientes con anomalías congénitas mayores, una proporción superior a la reportada por Polipalli¹², en India (43,1%) y Vargas en Chile (39%)¹³, pero ligeramente inferior a la hallada por Eróstegui en Bolivia (62%)¹⁴. Estas variaciones podrían explicarse por diferencias en la población, el rango etario analizado y los criterios de inclusión y exclusión.

En cuanto a la metodología, el uso de citogenética convencional mediante cultivo celular y bandedo GTG fue consistente con otros estudios (Polipalli, Eróstegui)^{12,14}, facilitando la comparación de resultados. Sin embargo, estudios como el de Belkady¹⁵, de naturaleza retrospectiva, o el de Vargas¹³ con muestras prenatales, presentan limitaciones metodológicas que dificultan comparaciones directas.

El rango etario de los pacientes en el presente trabajo (mayormente entre 2 y 11 años) contrasta con estudios

centrados en recién nacidos, lo cual puede explicar ciertas diferencias en la prevalencia de alteraciones cromosómicas, dado que algunas anomalías se manifiestan de forma tardía (ej. talla baja, amenorrea). Esto resalta la necesidad de implementar programas de tamizaje genético temprano.

Respecto a las razones de referencia, se observó concordancia con Vargas¹³, identificándose cardiopatías congénitas, discapacidad intelectual, talla baja y fenotipo dismórfico como motivos frecuentes.

El síndrome Down fue la alteración cromosómica más prevalente (55,88%), en línea con la literatura nacional e internacional. La frecuencia de síndrome Turner (11,76%) también fue comparable a otros estudios (Eróstegui, Polipalli)^{14,12}. Se observó una clasificación rigurosa entre anomalías numéricas (76,47%) y estructurales (23,53%), en contraste con estudios que mezclan entidades diagnósticas, generando potenciales ambigüedades.

El análisis de la edad materna reveló que el 39,29% de los casos con aneuploidías correspondió a madres avanzadas, lo que respalda la asociación entre edad materna avanzada y mayor riesgo de alteraciones cromosómicas. No obstante, también se identificaron casos en madres jóvenes y adolescentes, aunque en menor proporción, lo cual podría explicarse por el mayor tamaño poblacional que representan estos grupos etarios¹¹.

El estudio detectó una diversidad de anomalías estructurales, incluyendo deleciones, duplicaciones, isocromosomas, cromosomas en anillo y marcadores, superando en heterogeneidad a los hallazgos de Belkady y Polipalli^{15,12}, lo cual podría deberse a características poblacionales o a criterios clínicos de selección más amplios.

A nivel nacional, los hallazgos coinciden en la predominancia de anomalías numéricas, especialmente trisomía 21, aunque con variaciones en la frecuencia de alteraciones estructurales. A diferencia de estudios retrospectivos (Mansilla, Afiler Horna)^{16,17}, este trabajo prospectivo permitió una caracterización más detallada de la diversidad citogenética en la población.

Un caso relevante fue el de una paciente con fenotipo femenino y cariotipo 46,XY, compatible con síndrome de insensibilidad a los andrógenos o disgenesia gonadal tipo Swyer. Aunque el cariotipo convencional no evidenció alteraciones visibles, se resalta la necesidad de estudios moleculares complementarios para casos con discordancia citogenético-fenotípica.

La evaluación de la concordancia entre la sospecha clínica y el resultado citogenético reveló que, de un total de 60 pacientes analizados, 31 (51,67%) mostraron una concordancia directa, en la cual el cariotipo confirmó la sospecha clínica mediante la identificación de alteraciones cromosómicas visibles o mosaicos.

Asimismo, se identificaron 17 casos (28,34%) con cariotipos concordantes normales, es decir, sin alteraciones citogenéticas visibles, pero cuya presentación clínica ya sugería un resultado citogenético dentro de la normalidad. En estos casos, la correlación se mantuvo desde el enfoque clínico, a pesar de la ausencia de anomalías cromosómicas detectables, lo que sugiere posibles etiologías genéticas submicroscópicas o monogénicas no evidenciables por técnicas citogenéticas convencionales.

Así mismo, 12 pacientes (20%) presentaron resultados no concordantes, donde el cariotipo no coincidió con la sospecha clínica inicial, evidenciando una discrepancia diagnóstica. Estos casos ponen de manifiesto la necesidad de complementar el análisis citogenético con otras herramientas diagnósticas moleculares, así como reevaluaciones clínicas integrales. En algunos casos con cariotipo normal, pero con signos clínicos sugestivos de una alteración genética, se presume la presencia de duplicaciones submicroscópicas que no pueden ser detectadas mediante técnicas de citogenética convencional, como el bandeado GTG. Estas alteraciones, aunque clínicamente sospechadas, requieren métodos de mayor resolución como FISH o CGH-array para su confirmación, ya que implican cambios genéticos específicos a nivel submicroscópico¹⁸. Estos hallazgos destacan tanto el valor diagnóstico como las limitaciones de la citogenética convencional¹⁹. En síndromes como Down, la tasa de concordancia fue alta (85,7%), mientras que, en otros, como el síndrome Turner, fue menor, posiblemente debido a la presencia de mosaicismos difíciles de detectar con técnicas estándar.

Finalmente, se identificaron pacientes con fenotipo Down y cariotipo aparentemente normal. Este hallazgo sugiere duplicaciones parciales en la región 21q22 no detectables por bandeado GTG, lo que refuerza la necesidad de pruebas moleculares en casos clínicamente sospechosos con cariotipo normal²⁰. Asimismo, se hallaron variantes polimórficas sin implicancia clínica (ej. 9qh+, 16qh+, 22ps+), lo cual subraya la importancia de una interpretación contextualizada para evitar diagnósticos erróneos²¹.

Desde una perspectiva geográfica, el 55% de los pacientes provenían de la provincia del Cusco, lo que plantea interrogantes sobre la influencia de factores genéticos, ambientales o culturales en la prevalencia de anomalías, así como la posibilidad de que esta mayor proporción se relacione con la concentración poblacional en la capital y el mayor acceso a los servicios de salud especializados.

Además, se recomienda adoptar el término "anomalías congénitas" en lugar de "malformaciones congénitas", siguiendo las directrices de la OMS/OPS22, para reflejar con mayor precisión la complejidad de estas condiciones.

CONCLUSIONES

Se registró que la mayoría de los pacientes con anomalías congénitas mayores fueron niños de entre

1 y 12 años (45%), con predominio del sexo masculino. El 55% procedía de la ciudad del Cusco y el 45% de provincias o departamentos vecinos. La edad materna promedio fue de 32,25 años, observándose mayor frecuencia de aneuploidías en madres añosas (≥ 35 años). Las manifestaciones clínicas más comunes fueron cardiopatías congénitas, discapacidad intelectual, talla baja y amenorrea.

El análisis cromosómico realizado a través de las técnicas de cultivo celular de SP y bandejo GTG permitió identificar y caracterizar alteraciones cromosómicas en el 58,33% de los pacientes estudiados. Las anomalías numéricas fueron las más frecuentes, destacándose el síndrome Down como el diagnóstico más común. Además, se detectaron alteraciones estructurales y variaciones cromosómicas poco frecuentes, resaltando la importancia de esta técnica.

La distribución de cromosopatías en los pacientes estudiados muestra que el síndrome Down fue el más frecuente, representando el 31,67% de los casos con alteraciones cromosómicas, seguido por el síndrome Turner (6,67%), síndrome Edwards (5%) y síndrome Patau (3,33%). Las categorías "otras alteraciones" incluyen casos menos comunes, como mosaicismos con deleciones específicas y variantes estructurales complejas (tabla 6). Estos hallazgos destacan la relevancia del análisis citogenético para el diagnóstico de anomalías congénitas mayores.

La alta frecuencia y diversidad de alteraciones cromosómicas encontradas en pacientes con anomalías congénitas mayores resalta la utilidad del análisis citogenético convencional como herramienta esencial para un diagnóstico preciso.

RECOMENDACIONES

Fortalecer los estudios citogenéticos en la región del Cusco, considerando que este trabajo constituye una de las primeras referencias locales sobre la frecuencia de alteraciones cromosómicas asociadas a anomalías congénitas.

Ampliar las investigaciones hacia el nivel molecular, incorporando técnicas como FISH y CGH-array, que permitan complementar el análisis citogenético convencional y mejorar la precisión diagnóstica, especialmente en casos con resultados normales o variantes estructurales complejas.

Profundizar el estudio de factores genéticos y ambientales que podrían influir en la incidencia de alteraciones cromosómicas, especialmente en aquellas provincias donde se observó mayor frecuencia, con el fin de identificar posibles factores de riesgo o agentes clastógenos involucrados.

Incorporar la evaluación citogenética dentro del control neonatal, ya que una proporción importante de los casos se presentó en recién nacidos. Esta medida permitiría la detección temprana de alteraciones cromosómicas y la orientación oportuna a las familias.

Evitar que la citogenética sea considerada solo como una técnica rutinaria, promoviendo su integración con el análisis de posibles factores externos o ambientales que podrían contribuir a la aparición de anomalías cromosómicas.

Reforzar la formación y coordinación entre los servicios de salud, de modo que se consolide una red diagnóstica integral que facilite el registro, seguimiento y asesoramiento genético de pacientes con anomalías congénitas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas [Internet]. Ginebra: OMS; 2022 [citado 10 abr 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
2. Del Castillo V, Urandga RD, Safra G. Genética clínica [Internet]. 2.ª ed. Bogotá: Manual Moderno; 2019 [citado 10 abr 2025]. Disponible en: <https://store.manualmoderno.com/genetica-clinica-9786074486971-9786074487442.html>
3. Dueñas M, Mansilla M, Flores M, Collazos M, Velarde L, Quispe E, Vicente A, Bellido D, Puch G, Gamarra R, Guido M, Ruth Y, Ana P. Revista Peruana de Pediatría (Publicación oficial de la Sociedad Peruana de Pediatría). Rev Peru Pediatr. 2018;70(1):10–16.
4. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Genética médica (4ta edición). [Internet]. 2011. Disponible en: https://books.google.com.pe/books?id=nh_DwAAQBAJ&printsec=frontcover&hl=es&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false
5. Cavero C. Anomalías congénitas: distribución de la prevalencia y factores asociados [Tesis doctoral]. Universidad Zaragoza; 2017. Disponible en: <https://core.ac.uk/download/pdf/289988183.pdf>
6. Bueno ML. Cromosomas, vehículos en la organización y transmisión de los caracteres. Acta Biol Colomb. 2011;16(3):43–60
7. Oficina de Inteligencia Sanitaria. (2023). Boletín informativo del Hospital Regional Cusco (Boletín epidemiológico (SE-1.35); pp. 5-6). [Internet]. Gobierno Regional Cusco. Disponible en: <https://hrcusco.gob.pe/wp-content/uploads/2024/05/ASISHO2023.pdf>
8. Ministerio de Salud. El 80% de las enfermedades raras o huérfanas son congénitas o hereditarias [Internet]. Lima: MINSa; 2019 feb 28. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/noticias/26054-el-80-de-las-enfermedades-raras-o-huerfanas-son-congenitas-o-hereditarias>
9. Namuch M, Iberico V, Retuerto M, Santayana P. Laboratorio de Citogenética del Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (INEN) (Guía de Procesamiento CC002) [Internet]. Lima: Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (INEN); 2021. Disponible en: <https://portal.inen.sld.pe/guias-tecnicas/>
10. Arsham M, Barch M, Lawce H. The AGT Cytogenetics Laboratory Manual [Internet]. Canada: Wiley-Blackwell; 2017. Disponible en: <https://books.google.com.pe/books?id=BtWqDgAAQBAJ>

11. Carducci ME, Izbizky G. Edad materna avanzada como factor de riesgo de resultados adversos maternos y perinatales. *Rev Fac Cien Med.* 2024;81(1):24–39. Disponible en: <https://doi.org/10.31053/1853.0605.v81.n1.41447>
12. Polipalli SK, Karra VK, Jindal A, et al. Cytogenetic analysis for suspected chromosomal abnormalities; a five years experience. *J Clin Diagn Res.* 2016;10(9):GC01-GC05. doi: 10.7860/JCDR/2016/19926.8494.
13. Vargas P, Mergudich T, Martinovic C, et al. Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2020;85(4):358-365. doi: 10.4067/S0717-75262020000400358.
14. Eróstegui C, del Callejo A, Garcia-Sejas MI, et al. Cromosomopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: un análisis epidemiológico a través de los cariotipos. *Gac Med Bol.* 2022;45(2):104-110. doi: 10.47993/gmb.v45i2.528.
15. Belkady B, Elkhatabi L, Elkarhat Z, et al. Chromosomal abnormalities in patients with intellectual disability: A 21-year retrospective study. *Hum Hered.* 2018;83(5):274-282. doi: 10.1159/000499710.
16. Mansilla MM. Prevalencia de anomalías cromosómicas en recién nacidos del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins [Internet]. Repositorio Institucional - UNAP; 2014. Disponible en: <https://renati.sunedu.gob.pe/handle/sunedu/3443147>
17. Afler MY. Cariotipificación en recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el hospital Víctor Lazarte Echegaray de Trujillo, de abril a setiembre 2015 [Tesis]. Universidad Nacional de Trujillo; 2017. Disponible en: <http://dspace.unitru.edu.pe/handle/UNITRU/7767>
18. Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG. Chromosome abnormalities and genetic counseling. 4.ª ed. Nueva York: Oxford University Press; 2012.
19. Lyons K, Crandall M, Carey JC. Smith's recognizable patterns of human malformation. 8.ª ed. Filadelfia: Elsevier; 2021. Disponible en: <https://books.google.com.pe/books?id=5wEhEAAAQBAJ>
20. Instituto Nacional de Salud del Niño – San Borja. Guía de práctica clínica de síndrome de Down. Lima: Instituto Nacional de Salud del Niño – San Borja; 2019.
21. Sumner AT. A simple technique for demonstrating centromeric heterochromatin. *Exp Cell Res.* 1972;75(1):304–6. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/0014-4827\(72\)90558-7](https://doi.org/10.1016/0014-4827(72)90558-7)
22. Organización Panamericana de la Salud, Organización Mundial de la Salud. Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas [Internet]. Washington (DC): OPS/OMS; 2015 [citado 2025 Jul 24]. Disponible en: https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es

Contribuciones de los autores:

Hesil M. Quispe Tito: conceptualización, metodología, investigación, análisis formal, redacción, borrador original, visualización.

Rubens B. Naca Tuco: análisis formal, validación, redacción, revisión y edición

Jorge Acurio Saavedra: supervisión, administración del proyecto, aprobación final del manuscrito.

Edward M. Ochoa Valle: evaluación clínica, curación de datos, interpretación de resultados, supervisión clínica, revisión y aprobación del manuscrito.

Fuente de financiamiento: Este estudio fue subvencionado por el Programa de Fortalecimiento de la Investigación "Yachayninchis Wiñarinampac" de la Universidad Nacional de San Antonio Abad del Cusco (UNSAAC), en el marco del apoyo a tesis de pregrado.

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Autor correspondiente: Hesil Manuela Quispe Tito.

Correo electrónico: 150500@unsaac.edu.pe

REPORTE DE CASO

MANEJO COMBINADO DE LACTANCIA MATERNA Y FÓRMULA LIBRE DE FENILALANINA EN UNA LACTANTE CON FENILCETONURIA: REPORTE DE CASO Y REVISIÓN CRÍTICA

COMBINED MANAGEMENT OF BREASTFEEDING AND PHENYLALANINE-FREE FORMULAS IN AN INFANT WITH PHENYLKETONURIA: CASE REPORT AND CRITICAL REVIEW

Kong-Lozano, Luis Angel^{1,a} 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n3p20-24>

¹ Hospital General de Jaén. Servicio de Nutrición y Dietética. Jaén, Perú.

^a Magister en Nutrición y Dietética.

RESUMEN

Introducción: La fenilcetonuria (PKU) es un error congénito del metabolismo causado por la deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, que altera la conversión de fenilalanina en tirosina. El objetivo de este artículo es describir el manejo combinado de leche materna y fórmula libre de fenilalanina en una lactante con PKU y analizar la evidencia que respalda esta estrategia en Latinoamérica. **Caso clínico:** Lactante peruana diagnosticada de PKU al primer mes de vida mediante tamizaje neonatal. Se indicó fórmula libre de fenilalanina (70%) y lactancia materna (30 %). La fenilalanina sérica descendió de 9,48 a 1,72 mg/dL. Presentó crecimiento ponderal adecuado y talla en límite inferior (-1,88 DE). **Discusión:** La intervención fue efectiva para alcanzar el rango terapéutico fenilalanina sérica (2-6 mg/dL), respaldada por literatura que evidencia resultados con esta combinación. **Conclusión:** Esta estrategia es segura y eficaz si se realiza monitoreo bioquímico frecuente.

Palabras clave: Infante, fenilcetonuria, lactancia materna. (DeCS/MeSH).

SUMMARY

Introduction: Phenylketonuria (PKU) is an inborn error of metabolism caused by phenylalanine hydroxylase deficiency, which impairs the conversion of phenylalanine to tyrosine. The objective of this article is to describe the combined use of breast milk and phenylalanine-free formula in an infant with PKU and to analyze the evidence supporting this strategy in Latin America. **Case report:** A Peruvian infant was diagnosed with PKU at one month of age through newborn screening. Management included phenylalanine-free formula (70%) and breast milk (30%). Serum phenylalanine levels decreased from 9.48 to 1.72 mg/dL. Weight gain was adequate, and length was at the lower limit (-1.88 SD). **Discussion:** The intervention was effective in achieving therapeutic phenylalanine levels (2-6 mg/dL), supported by literature reporting positive outcomes with this combination. **Conclusion:** This strategy is safe and effective when frequent biochemical monitoring is performed.

Keywords: Infant; phenylketonuria; breastfeeding. (MeSH).

INTRODUCCIÓN

La fenilcetonuria (PKU) es un error congénito del metabolismo originado por mutaciones en el gen que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), responsable de transformar fenilalanina en tirosina. Cuando esta enzima está ausente o es funcionalmente deficiente, se produce una acumulación de fenilalanina en sangre y tejidos, que ejerce efectos neurotóxicos si no se controla de forma oportuna⁽¹⁾. Además, esta alteración puede comprometer

la síntesis proteica y la producción de neurotransmisores como la dopamina y la serotonina, al reducir la disponibilidad de tirosina como precursor⁽²⁾.

La prevalencia global de PKU se estima en aproximadamente 1 por cada 15 000 recién nacidos vivos, aunque existen variaciones significativas entre regiones. En América Latina, las tasas reportadas fluctúan entre 1 en 10 000 y 1 en 30 000, dependiendo del país. Chile, por ejemplo, presenta una prevalencia cercana a 1 por cada 13 300 nacidos,

de acuerdo con su programa nacional de investigación neonatal⁽⁹⁾. Esta heterogeneidad resalta la necesidad de estrategias diagnósticas y terapéuticas contextualizadas a la realidad regional.

Desde el punto de vista nutricional, el abordaje terapéutico de la PKU requiere una restricción estricta de fenilalanina en la dieta para prevenir complicaciones neurológicas. En el caso de lactantes, se ha demostrado que la leche materna puede incorporarse de manera controlada junto con fórmulas especiales libres o reducidas en fenilalanina, ofreciendo un perfil nutricional más equilibrado sin elevar los niveles plasmáticos del aminoácido. Mientras la leche materna contiene aproximadamente 46 mg de fenilalanina por 100 mL, las fórmulas convencionales pueden superar los 100 mg/100 mL. Por ello, las fórmulas específicas para PKU, carentes de fenilalanina, pero enriquecidas con otros aminoácidos esenciales, se utilizan en combinación con volúmenes calculados de leche materna para alcanzar un equilibrio entre restricción y adecuado crecimiento^(4,5).

De acuerdo con la Autoridad Europea de Seguridad Alimentaria (EFSA), los requerimientos de fenilalanina (más tirosina) en lactantes menores de seis meses son de alrededor de 52 mg/kg/día; sin embargo, en casos de PKU clásica la tolerancia es considerablemente menor y debe ajustarse de forma individual mediante monitoreo frecuente⁽⁶⁾. Las guías europeas recomiendan mantener las concentraciones plasmáticas de fenilalanina entre 120 y 360 µmol/L (2–6 mg/dL) durante la infancia, para garantizar un desarrollo óptimo y evitar neurotoxicidad⁽⁷⁾. En cuanto a requerimientos nutricionales, se aconseja una ingesta de fenilalanina de 25–70 mg/kg/día entre 0 y 3 meses y de 20–45 mg/kg/día entre 3 y 6 meses. El aporte proteico total debe situarse entre 3 y 3,5 g/kg/día, incluyendo tanto la fracción natural (lactancia o alimentos) como la no natural (fórmulas libres de fenilalanina), mientras que el requerimiento energético promedio se estima en 120 kcal/kg/día, con necesidades hídricas de 130 a 160 mL/kg/día⁽⁸⁾.

El objetivo de este artículo es describir el manejo combinado de lactancia materna y fórmulas libres de fenilalanina en una

lactante con fenilcetonuria y analizar la evidencia científica que respalda esta estrategia destacando su relevancia en el contexto latinoamericano.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una lactante peruana sin antecedentes familiares de errores congénitos del metabolismo ni enfermedades genéticas. Los padres, de 36 y 38 años, no consanguíneos y sin patologías aparentes, cursaban su segunda gestación única. El nacimiento fue por cesárea programada a las 38 semanas de edad gestacional en el Hospital General de Jaén (Perú) debido a presentación podálica. Al nacer, obtuvo un puntaje APGAR de 8 al minuto y 9 a los cinco minutos. De acuerdo con las directrices nacionales de salud neonatal, se implementó contacto piel a piel inmediato y se inició la lactancia materna en la primera hora de vida⁽⁹⁾.

A los cinco días de vida, se realizó la toma de muestra para tamizaje metabólico neonatal, que incluyó hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y fenilcetonuria. La muestra fue analizada en el Instituto Nacional Materno Perinatal (Lima, Perú), identificándose concentraciones elevadas de fenilalanina en sangre (6.12 mg/dL), compatibles con resultado positivo de cribado inicial (tabla 1). Se programó una evaluación confirmatoria al mes de vida.

En la reevaluación, al mes, se evidenció un aumento de fenilalanina a 9.48 mg/dL, acompañado de un compromiso del crecimiento lineal (z-score de longitud <-2 DE), lo que confirmó el diagnóstico de fenilcetonuria.

Se indicó el inicio de tratamiento nutricional mediante una fórmula a base de proteínas parcialmente hidrolizadas de arroz combinada con lactancia materna (proporción 70:30, respectivamente). Los requerimientos estimados fueron 383 kcal/día, 9.6 g de proteína y 79.8–223.3 mg de fenilalanina diarios. Con este régimen, se alcanzó el 100% de los requerimientos energéticos y de fenilalanina, aunque solo el 30% de la proteína recomendada.

Tabla 1. Evolución antropométrica y niveles de fenilalanina en lactante con fenilcetonuria.

Mes de vida	Peso (kg)	Talla (cm)	Zscore (DE) Pesoedad	Zscore (DE) Tallaedad	Fenilalanina (mg/dL)
RN	3,320	46	+1,00	-1,26	6,12
1 mes	3,190	49	-1,10	-1,02	9,48
2 meses	4,725	54,5	-0,08	-0,26	8,78
3 meses	5,885	57,6	+0,38	-0,61	0,92
4 meses	6,810	58,9	+0,53	-1,70	1,72

Leyenda: Se presenta la evolución del peso, talla y niveles de fenilalanina durante sus primeros 4 meses de vida.

Fuente: Elaboración propia.

Nota: RN = recién nacido; DE = desviación estándar; Z-score referidos a las curvas de crecimiento de OMS (2006).

En la evaluación al segundo mes, la concentración de fenilalanina se redujo 0.7 mg/dL, aunque se mantenía por encima de los valores de referencia. Las mediciones antropométricas indicaron un crecimiento adecuado para la edad, por lo que inicialmente se mantuvo el esquema. Sin embargo, ante la persistencia de la hiperfenilalaninemia, se reemplazó la fórmula inicial por una mezcla de aminoácidos libres sin fenilalanina (<0.01 mg Phe), conservando la proporción con la lactancia materna. Los nuevos requerimientos nutricionales fueron 567 kcal, 15.4 g de proteínas y 118–331 mg de fenilalanina diarios, con lo que se alcanzó la cobertura completa de energía y proteínas y el 89.8% del requerimiento de fenilalanina.

Al tercer mes, las concentraciones de fenilalanina descendieron por debajo del rango de referencia (tabla 1). Durante la anamnesis se identificó que la lactancia materna administrada no correspondía al volumen planificado, afectando el aporte de fenilalanina, por lo que se calcularon nuevamente los requerimientos: 706 kcal, 17.5 g de proteínas y 125 mg de fenilalanina diarios y se reforzaron las recomendaciones a los cuidadores.

Al cuarto mes, los niveles de fenilalanina en sangre se estabilizaron ligeramente por debajo del valor normal, mientras que el crecimiento ponderal se mantuvo en rangos normales y la talla se situó en el límite inferior (z-score: -1.88 DE).

DISCUSIÓN

Durante décadas la lactancia materna fue considerada inapropiada en el manejo dietético de la fenilcetonuria (PKU) debido a su contenido natural de fenilalanina, priorizándose el uso exclusivo de fórmulas especiales con el fin de evitar la acumulación de este aminoácido y sus efectos neurotóxicos sobre el sistema nervioso central en etapas tempranas del desarrollo^(1,7,13). Este enfoque condujo a la separación sistemática entre la lactancia y el tratamiento metabólico relegando sus beneficios inmunológicos, nutricionales y psicoafectivos^(6,10). Sin embargo, desde finales de la década de 1990 y especialmente en los últimos quince años, múltiples estudios han considerado esta postura, demostrando que la combinación controlada de leche materna con fórmulas libres de fenilalanina puede ser segura y eficaz, siempre que exista un monitoreo bioquímico estrecho^(4,5,10,11).

MacDonald et al.⁽⁴⁾ fueron pioneros en reportar resultados favorables al permitir lactancia materna ad libitum combinada con fórmulas especiales, observando concentraciones plasmáticas de fenilalanina dentro del rango terapéutico en la mayoría de las determinaciones, sin episodios de descompensación aguda. Posteriormente, Kanufre et al.⁽⁵⁾, en una cohorte brasileña, evidenciaron que el 85 % de las determinaciones plasmáticas durante los primeros seis meses de vida se mantenían entre 2 y 6 mg/dL, con una ganancia ponderal media de 28 g/día en lactantes alimentados con esquemas mixtos, similar o superior a la de aquellos que recibieron alimentación exclusiva con fórmula. De manera consistente, Rocha et al.⁽¹¹⁾ reportaron

que la introducción temprana de lactancia controlada no se asoció a incrementos bruscos de fenilalanina, siempre que se ajustaran los volúmenes de fórmula de acuerdo con la ingesta estimada de leche materna. Estos hallazgos respaldaron la inclusión de la lactancia materna combinada en las guías europeas y norteamericanas como alternativa terapéutica válida y segura^(7,12,13).

En este caso, el manejo se diferenció parcialmente de los protocolos rígidos descritos en la literatura, la paciente recibió lactancia materna a demanda y la cantidad de fórmula libre de fenilalanina se ajustó semanalmente según las concentraciones plasmáticas. Este enfoque menos estructurado se aplicó en un contexto donde las muestras sanguíneas debían ser enviadas al Instituto Nacional Materno Perinatal en Lima para su procesamiento, lo que generó demoras que impedían ajustes inmediatos. A pesar de estas limitaciones, se mantuvieron niveles de fenilalanina dentro o por debajo del rango terapéutico recomendado desde el segundo mes de vida, alcanzando valores de 0,92 mg/dL en el tercer mes y 1,72 mg/dL en el cuarto mes. Si bien estos valores se situaron por debajo del intervalo óptimo (2-6 mg/dL), no se observaron signos clínicos de déficit proteico ni desaceleración ponderal significativa. Este patrón contrasta con las observaciones de Weglage et al.⁽¹⁴⁾ quienes hallaron que niveles persistentemente bajos se asocian a una síntesis proteica insuficiente y posibles consecuencias negativas en el desarrollo lineal a largo plazo, incluso en ausencia de signos clínicos inmediatos.

La proporción de proteína natural procedente de la leche materna es un determinante clave de las concentraciones séricas de fenilalanina. Zoghi et al.⁽¹⁵⁾, en una cohorte iraní, mostraron que los lactantes cuya proteína natural representaba menos del 30% de la ingesta total presentaban niveles significativamente más bajos que aquellos con proporciones superiores ($p < 0,05$). En este caso clínico, la contribución proteica de la lactancia materna fue cercana a ese 30%, lo que probablemente explica el mantenimiento de valores en el límite inferior del rango terapéutico.

En relación con el crecimiento, la paciente presentó una evolución ponderal adecuada (DE entre +0,00 y +0,53) pero con una talla persistentemente baja (-1,26 a -1,70 DE). Este patrón ha sido ampliamente descrito en la literatura^(1,14-16). Un metaanálisis reciente que incluyó 18 estudios longitudinales ($n = 2,047$ pacientes) reportó que la media de talla en población pediátrica con PKU fue de -0,57 DE (IC95 %: -0,68 a -0,46), incluso en individuos con buen control metabólico⁽¹⁶⁾. Bélanger-Quintana et al. e Ilgaz et al.⁽¹⁶⁾ atribuyen esta discrepancia a la combinación de restricciones proteicas prolongadas, menor disponibilidad de proteína natural y efectos metabólicos intrínsecos de la enfermedad sobre la síntesis tisular. Asimismo, se ha sugerido que mantener niveles de fenilalanina en el rango medio-terapéutico (4–6 mg/dL) podría favorecer el crecimiento lineal^(14,16).

Otro aspecto relevante es la factibilidad de aplicar estos esquemas en distintos contextos sanitarios. La mayoría de

los estudios proceden de Europa y Norteamérica, donde existe acceso a mediciones frecuentes de fenilalanina, equipos interdisciplinarios especializados y fórmulas específicas^(7,12,13). En América Latina, en cambio, persisten brechas importantes en infraestructura, disponibilidad de insumos y seguimiento clínico, lo cual condiciona la implementación estricta de protocolos internacionales^(2,3,9). En este caso, la estrategia combinada se aplicó con seguimiento clínico cercano y ajustes individualizados, demostrando que, aunque es viable en entornos con recursos limitados, requiere coordinación estrecha y flexibilidad terapéutica.

Además, la literatura revisada (Tabla 2) muestra variabilidad en los resultados clínicos y metabólicos según el tipo de esquema combinado, la frecuencia de monitorización y el contexto de atención. Algunos reportes documentan un control óptimo y crecimiento adecuado, mientras que otros muestran fluctuaciones significativas de fenilalanina y problemas de adherencia cuando no existe un protocolo estandarizado^(4,5,10,15). Esta heterogeneidad evidencia la necesidad de adaptar las recomendaciones a realidades locales y generar evidencia propia en poblaciones latinoamericanas⁽²⁾.

Tabla 2. Reportes de caso y series sobre el uso combinado de lactancia materna y fórmulas libres de fenilalanina en lactantes con PKU.

Autor / Año	País	Nº (casos)	Proporción LM	Niveles iniciales de Phe (mg/dL)	Niveles Phe post intervención (mg/dL)
MacDonald et al., 1992 (4)	Reino Unido	12	30-50% LM	8.5 ± 2.1	2-4 en la mayoría
Kanufre et al., 2010 (5)	Brasil	21	promedio 40%	7.8 ± 3.4	3.2 ± 1.1
Zoghi et al., 2018 (15)	Irán	30	<30% vs >30%	6-12	3.76 vs 4.89 según grupo

Leyenda: Se presenta reports de caso y series que evaluaron el uso combinado de lactancia materna y fórmula libre de fenilalanina

Fuente: Elaboración propia.

Nota: LM = lactancia materna; Phe = Fenilalanina

CONCLUSIÓN

El manejo combinado de lactancia materna y fórmulas libres de fenilalanina permitió alcanzar un control metabólico adecuado en la paciente, manteniendo concentraciones plasmáticas dentro o por debajo del rango terapéutico desde etapas tempranas. Este abordaje constituye una alternativa viable en el tratamiento dietético de lactantes con fenilcetonuria, siempre que se acompañe de un monitoreo clínico y bioquímico riguroso. La persistencia de valores bajos de fenilalanina y el retraso en el crecimiento lineal observados resaltan la necesidad de ajustar cuidadosamente la proporción entre proteína natural y fórmula especializada. Además, en contextos con recursos limitados, como el latinoamericano, resulta fundamental adaptar las recomendaciones internacionales para garantizar un manejo seguro y efectivo que contemple las particularidades operativas y logísticas locales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. *Lancet*. 2010;376(9750):1417–1427. doi:10.1016/S0140-6736(10)60961-0.
- Poloni S, Dos Santos BB, Chiesa A, Specola N,

- Pereyra M, Saborío-Rocafort M, et al. Current practices and challenges in the diagnosis and management of PKU in Latin America: a multicenter survey. *Nutrients*. 2021;13(8):2566. doi:10.3390/nu13082566.
- Contreras P, Pérez G, Andrade S, Pardo RA. Resultados del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal en Chile. *Rev Chil Pediatr*. 2015;86(2):117–123. (DOI no disponible públicamente).
- MacDonald A, Rylance G, Asplin D, Hall SK, Booth IW. Free use of low phenylalanine infant formula in combination with breastfeeding in phenylketonuria. *Arch Dis Child*. 1992;67(6):639–643.
- Kanufre VC, Starling AL, Reis AB, Lemos MC, Soares DA. Impact of breastfeeding on the metabolic control of phenylketonuria patients. *J Pediatr (Rio J)*. (registro en PubMed; aparece referido como 2007 en PubMed). PMID:17676249.
- EFSA Panel on Dietetic Products, Nutrition and Allergies (NDA). Scientific opinion on nutrient requirements and dietary intakes of infants and young children in the European Union. *EFSA J*. 2013;11(10):3408. doi:10.2903/j.efsa.2013.3408.
- Van Spronsen FJ, van Wegberg AMJ, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, et al. Key European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and

- treatment. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2017;5(9):743–756. doi:10.1016/S2213-8587(16)30320-5.
8. Hassanpour S, Khosravi-Darani K, Ramezan Y, Hashempour F. Evaluation of producing low phenylalanine milk by formulation procedure for phenylketonuria patients. *LIANBS.* 2022;4(12):1-11 doi: 10.33263/LIANBS124.142.
 9. Ministerio de Salud. Norma Técnica de Salud N° 214-MINSA/DGIESP-2024: Atención integral de salud neonatal. Lima: Ministerio de Salud; 2024.
 10. Van Rijn M, MacDonald A, Feillet F, Youngs D, Bélanger-Quintana A. Breast feeding in infants diagnosed with phenylketonuria (PKU). *BMJ Paediatr Open.* 2023;7(1):e002066. doi:10.1136/bmjpo-2023-002066.
 11. Bélanger-Quintana A, Dokoupil K, Gökmen Özel H, MacDonald A, Rocha JC, van Rijn M, et al. Diet and amino acid supplementation for phenylketonuria patients: 2020 practices in Europe. *Mol Genet Metab Rep.* 2020;25:100693. doi:10.1016/j.ymgmr.2020.100693.
 12. European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders–Europe (ESPKU). Key European guidelines for the diagnosis and management of phenylketonuria. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2017;5(9):743–756. doi:10.1016/S2213-8587(16)30320-5.
 13. Vockley J, Andersson HC, Antshel KM, Braverman NE, Burton BK, Frazier DM, Mitchell JJ, et al. Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2014;16(2):188–200. doi:10.1038/gim.2013.157.
 14. Weglage J, Wiedermann D, Denecke J, Feldmann R, Hellenbroich Y, Koch HG. Individual blood phenylalanine levels and IQ in children with phenylketonuria. *Dev Med Child Neurol.* 2001;43(4):230–233.
 15. Zoghi S, Karamizadeh Z, Amirhakimi A, Gharavi M. Comparison of phenylalanine levels and growth parameters in phenylketonuria patients under different feeding regimens. *Iran J Pediatr.* 2013;23(5):543–548.
 16. Ilgaz F, Pinto A, Gökmen-Özel H, Rocha JC, van Dam E, Ahring K, Bélanger-Quintana A, et al. Long term growth in phenylketonuria: a systematic review and meta-analysis. *Nutrients.* 2019;11(9):2070. doi:10.3390/nu11092070.

Autor corresponsal: Luis Angel Kong Lozano.

Dirección: Avenida Pakamuros N° 301.

Correo electrónico: nutrirconciencia1@gmail.com

Financiación: Ninguno.

Conflicto de interés: El autor declara no tener conflicto de interés.

Autoría: El autor principal realizó la recopilación de datos, el análisis clínico, así como la redacción y revisión crítica del manuscrito.

REPORTE DE CASO

MALFORMACIÓN CONGÉNITA PULMONAR: REPORTE DE UN CASO NEONATAL

CONGENITAL PULMONARY MALFORMATION: REPORT OF A NEONATAL CASE

Mauro Meza Olivera^{1,2,a,b} , Mai Ling Guevara Terán^{3,c} , Brenda Meza Huertas^{3,c} 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n3p25-28>

¹ Servicio de Neonatología, Hospital Regional JAMO II-2, Tumbes, Perú.

² Escuela de Medicina Humana, Universidad Nacional de Tumbes, Perú.

³ Facultad de Medicina, Universidad Privada Antenor Orrego, Trujillo, Perú.

^a Médico Pediatra.

^b Doctor en Ciencias de la Salud.

^c Médico Residente de Pediatría.

RESUMEN

Presentamos el caso de un recién nacido pretérmino que a los cinco minutos de nacido presentó dificultad respiratoria, se le solicitó una radiografía de tórax considerándose como probable neumonía congénita, se inició tratamiento antibiótico, posteriormente se le realizó tomografía pulmonar contrastada concluyéndose en la posibilidad de malformación congénita pulmonar tipo secuestro pulmonar intralobar. Se realizó teleconsulta con el servicio de cirugía de tórax y cardiovascular (Instituto Nacional de Salud del Niño – Lima) quienes recomendaron el alta para su posterior operación a partir de los 3 años de edad. El presente caso resulta interesante porque nos obliga a realizar el diagnóstico diferencial con todas las causas posibles de malformaciones congénitas pulmonares en el recién nacido, no pensar sólo en lo más frecuente y realizar un enfoque racional y referencia oportuna.

Palabras clave: Dificultad respiratoria, malformaciones congénitas, neonato.

SUMMARY

We present the case of a preterm newborn who presented with respiratory distress at five minutes after birth. A chest x-ray was requested, suggesting probable congenital pneumonia and antibiotic treatment was initiated. A contrast-enhanced CT scan was subsequently performed, concluding that a congenital lung malformation of the intralobar pulmonary sequestration type was present. A teleconsultation was conducted with the thoracic and cardiovascular surgery department (Instituto Nacional de Salud del Niño – Lima), who recommended discharge for subsequent surgery starting at 3 years of age. This case is interesting because it requires us to perform a differential diagnosis with all possible causes of congenital lung malformations in the newborn, not only considering the most common, but rather adopting a rational approach and timely referral.

Keywords: Respiratory distress, congenital malformations, neonate.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas del aparato respiratorio, se originan debido a un problema en la expresión o inducción de tejidos. Estas anomalías comprenden un extenso número de afecciones del parénquima pulmonar, diafragma o pared torácica⁽¹⁾. Se han denominado malformaciones broncopulmonares del intestino anterior y comprenden los quistes broncógenos, el secuestro pulmonar, los quistes de duplicación y las malformaciones congénitas de la vía aérea pulmonar (MCVAP)⁽²⁾. La incidencia anual estimada es de 30 a 42 casos por 100,000 habitantes o del 0.6 al 2.2% de todos los pacientes, representa el 6% de las malformaciones pulmonares congénitas y se estima una incidencia del 0.15-

1.7%, mientras que la MCVAP constituye el 25% de todas las lesiones congénitas del pulmón⁽³⁾.

REPORTE DE CASO

Recién nacido pretérmino de 34 semanas, sexo masculino, producto de parto distócico por preeclampsia, con antecedente prenatal de infección del tracto urinario materno en el 3º trimestre de embarazo con tratamiento. Al nacer pesó 2010 gr, presentó Apgar de 71m y 95m, saturación de O₂ (Sat. O₂) 94%, frecuencia cardiaca de 152 por minuto y frecuencia respiratoria de 44 por minuto. Al examen físico presentó un score de Silverman Anderson (SA) de 4 puntos, con tiraje subcostal y retracción xifoidea leve. Se le indica O₂ para mantener Sat. O₂ > 94%. A las

Mensajes principales

- **Razones del reporte de caso:** Recién nacido prematuro que presenta dificultad respiratoria cuya causa más frecuente es la enfermedad de membrana hialina, sin embargo, resultó tratarse de una probable malformación congénita pulmonar, cuya incidencia anual estimada es de 30 a 42 casos por 100,000 habitantes.
- **Resultados:** La aproximación diagnóstica fue con radiografía de tórax: imagen radiopaca ovalada, bien delimitada en el tercio medio inferior del hemitórax derecho, además se realizó tomografía pulmonar contrastada debido a que no se contaba con equipo para resonancia magnética para confirmar diagnóstico. La evolución clínica fue favorable siendo referido a cirugía de tórax y cardiovascular.
- **Relevancia académica:** En un recién nacido prematuro de alto riesgo con dificultad respiratoria, deben considerarse todas las posibles causas en el diagnóstico diferencial, no sólo la enfermedad de membrana hialina; como en este caso, cabe la posibilidad de una malformación congénita pulmonar, cuya referencia oportuna es vital.

dos horas de vida presentó un score de SA de 2 puntos y hemoglucotest de 28 mg/dl. Se le diagnostica síndrome de dificultad respiratoria, posible sepsis neonatal temprana y trastorno metabólico.



Figura 1. Radiografía de Tórax Frontal.

Se le solicitó una radiografía de tórax (figura 1) donde se observa imagen radiopaca ovalada, bien delimitada en el tercio medio inferior del hemitórax derecho, se diagnosticó como probable neumonía congénita a descartar malformación adenomatoidea quística.

Se le solicitó una segunda radiografía de tórax lateral (figura 2), donde se observa que la imagen circular radiopaca en el tercio medio inferior no comprometía el árbol bronquial y ante la sospecha de neumonía congénita se inicia tratamiento antibiótico con ampicilina 100 mg EV cada 12 horas (50mg/kg/dosis) y gentamicina 9 mg EV cada 36 horas (4.5mg/kg/dosis); sin embargo, debido a que no había mejoría, se solicitó tomografía pulmonar con contraste ante la sospecha de una probable malformación congénita, la cual idealmente se hubiera podido visualizar mejor



Figura 2. Radiografía de Tórax Lateral.

en un examen más complejo como la angio resonancia magnética, que no fue posible, ya que no se cuenta con este equipo en la región Tumbes (figura 3).

En la tomografía pulmonar con contraste se observa una imagen de consolidación de partes blandas en lóbulo inferior derecho, que no muestra realce con la sustancia de contraste, con presencia de un foco aéreo sin conexión al árbol bronquial.

Los hallazgos sugieren descartar secuestro pulmonar intralobar, por lo que se decidió suspender los antibióticos, se realizó teleconsulta con el servicio de cirugía de tórax y cardiovascular del Instituto Nacional de Salud del Niño en Lima, quienes recomendaron su alta y posterior manejo quirúrgico a partir de los 3 años de edad.



Figura 3. Tomografía Pulmonar con Contraste

DISCUSION

Las malformaciones congénitas pulmonares constituyen un grupo heterogéneo de alteraciones del desarrollo pulmonar debido a las diversas fallas sobre la embriogénesis del pulmón y de la vía aérea⁽⁴⁾.

Estas malformaciones se dividen de acuerdo a la ubicación en el tracto respiratorio en superior e inferior. Entre las malformaciones congénitas del tracto respiratorio inferior se encuentran la malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCVAP) anteriormente conocida como malformación adenomatoidea quística congénita, secuestro broncopulmonar, sobreinsuflación lobular congénita y atresia bronquial⁽⁵⁾.

La presentación clínica es variable y depende directamente del tamaño de la masa pulmonar. En la etapa prenatal, el peor pronóstico y la alta mortalidad se asocia al desarrollo de hidrops fetal. En la vida post natal el cuadro clínico es variable y está igualmente relacionado con el tamaño de la lesión pulmonar⁽⁶⁾.

El diagnóstico postnatal se hace en pacientes que presentan dificultad respiratoria en distinto grado de severidad que no evolucionan favorablemente, como lo fue el caso de nuestro paciente. Posteriormente, durante los primeros meses de vida pueden presentar neumonías a repetición y sibilantes. Algunos casos suelen manifestarse durante la niñez o la adultez⁽⁷⁾.

Tanto en pacientes asintomáticos como en sintomáticos, el diagnóstico de dichas malformaciones suele requerir

estudios de imágenes. Los avances en la ecografía fetal, han sido importantes en el diagnóstico prenatal⁽⁸⁾.

La radiografía de tórax se puede utilizar como una técnica de imagen inicial ante la sospecha clínica de malformaciones congénitas pulmonares, sin embargo, por lo general se requieren estudios de imágenes con tomografía, tal como se realizó en nuestro paciente, angioTEM, que resulta útil para la evaluación del componente vascular de esas anomalías, apoyándose en reconstrucciones 3D y multiplanares y angio resonancia magnética que es el examen de elección para evaluar el componente sólido y vascular sin exposición a radiación ionizante⁽⁹⁾.

Los pacientes con un índice de volumen alto al momento del diagnóstico, cierta desviación del mediastino y aspecto macroquístico en ausencia de un sistema de alimentación de la circulación sistémica tienen mayor probabilidad de presentar una malformación congénita pulmonar. En ausencia de estos hallazgos, es fundamental una evaluación cuidadosa para limitar el diagnóstico diferencial⁽¹⁰⁾.

El diagnóstico diferencial incluye secuestro broncopulmonar⁽¹¹⁾, sobre insuflación lobar congénita/enfisema lobar congénito/atresia bronquial, quiste broncogénico y hernia diafragmática^(12,13).

Nuestro paciente, estuvo hospitalizado 9 días desde el nacimiento, recibió oxígeno los tres primeros días, luego mantenía la frecuencia respiratoria y la saturación de oxígeno dentro de los rangos normales, por lo que, luego de la teleconsulta con el servicio de cirugía de tórax y

cardiovascular del Instituto Nacional de Salud del Niño en Lima, se indica el alta.

En conclusión, las malformaciones congénitas pulmonares son un grupo de trastornos infrecuentes y a veces complejos del desarrollo que pueden afectar al parénquima pulmonar, la vasculatura o ambos⁽¹⁴⁾. Se deben de sospechar en recién nacidos con dificultad respiratoria que no evolucionen favorablemente y con imágenes radiológicas que muestren una masa homogénea y delimitada. Posteriormente, durante los primeros meses de vida pueden presentar neumonías a repetición y sibilantes. Es importante conocer y comprender la clínica y los hallazgos radiológicos característicos, así como las estructuras afectadas, el diagnóstico precoz y el tratamiento adecuado pueden mejorar el pronóstico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Navas, A, Arce Rodríguez, Enrique, María A, Mora B, Chinchilla C, Gamboa G, et al. Embriología del desarrollo de los bronquios y el parénquima pulmonar. *Med Leg Cost Ric* 2022; 27(1):61–74.
2. Sánchez A, Somoza I, Liras J et al. Malformación adenomatoidea quística congénita asociada a secuestro pulmonar. Presentación de dos casos clínicos. *Cir Pediatr*. 2005; 18:39-41.
3. León A, Sadowinski S, Jamaica L et al. Secuestro pulmonar asociado a una malformación congénita de la vía aérea pulmonar. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex*. 2018; 75(2): 119-126.
4. Mondéjar P, Sirvent J. Malformaciones pulmonares congénitas. Malacia y otras malformaciones congénitas de la vía aérea. *Protoc diagn ter pediatr*. 2017; 1:273-297.
5. Zhu H, Liu D, Jia H. Analysis of Wnt7B and BMP4 expression patterns in congenital pulmonary airway malformation. *Pediatr Pulmonol* 2020; 55(3):765-70.
6. Medina J. Malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCVAP), reporte de caso. *Rev. Fac. Med. Hum* 2021; 21(1):217-221.
7. Tasayco J, Saldaña C, Roque J et al. Malformación congénita de la vía aérea pulmonar. *Rev Peru Investig Matern Perinat* 2020; 9(1): 45-8.
8. Shanmugam G, MacArthur K, Pollock JC. Congenital lung malformations--antenatal and postnatal evaluation and management. *Eur J Cardiothorac Surg*. enero de 2005; 27(1):45-52.
9. Cobo T, Bretos S, Revuelta S et al. Malformaciones pulmonares congénitas: De comprenderlas a reconocerlas. *Sociedad Centro Norte de Radiología. CENORA* 2023. Disponible en: <https://www.cenora2023.org/formulario-comunicaciones/posters/25f04c2f77621a50f85a3e91161b2bc5.pdf>
10. Puumalainen T, Kauppinen T, Nikkinen H. Prenatal diagnostic accuracy and epidemiology of congenital lung malformations: A retrospective review of cases in a tertiary referral center in northern Finland in 2010-2020. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2025; 104:1120.
11. Hong C, Yu G, Tang J, et al. Risk analysis and outcomes of bronchopulmonary sequestrations. *Pediatr Surg Int* 2017; 33:971.
12. Bush A, Hogg J, Chitty LS. Cystic lung lesions - prenatal diagnosis and management. *Prenat Diagn* 2008; 28:604.
13. Perea L, Blinman T, Piccione J, Laje P. Bilateral congenital lobar emphysema: staged management. *J Pediatr Surg* 2017; 52:1442.
14. Egloff A, Bulas D et al. Congenital pulmonary airway malformation: Prenatal diagnosis and management. *Up to Date* 2025.

Contribución de autoría: Mauro Pablo Meza Olivera, Mai Ling Guevara Terán y Brenda Meza Huertas han participado en la concepción del artículo, recolección de datos, redacción, revisión crítica del manuscrito y aprobación de su versión final.

Financiamiento: Autofinanciado.

Conflicto de interés: Los autores no tienen conflicto de interés con la publicación de este trabajo.

Autor responsable: Mauro Pablo Meza Olivera.

Dirección Mauro Meza: Miguel Grau manzana LL lote 5 - Puyango, Tumbes- Perú.

Correo Mauro Meza: mmezao@untumbes.edu.pe

Teléfono: +51972969712

Correo Mai Ling: tailing_30@hotmail.com

Teléfono: +51944442701

Correo Brenda Meza: brendamh81@hotmail.com,

Teléfono: +51985746333

REPORTE DE CASO

INTOXICACIÓN AGUDA POR MERCURIO ELEMENTAL EN PEDIATRÍA: CASO CLÍNICO EN ZONA MINERA DEL PERÚ

ACUTE ELEMENTAL MERCURY POISONING IN PEDIATRICS: CLINICAL CASE IN A MINING AREA OF PERU

María Alejandra Aldazabal Torres^{1,2} , Natalia Camila Zenteno Tejada^{2,4} , Victoria Elena Quispe Pastor^{2,4} , Pierina Valeria Bermejo Rosado² , Claudia Solange Nuñez Basurco² , Albert Gabriel Turpo-Pequeña^{2,3,4,5} 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n3p29-36>

¹ Departamento de Pediatría, Hospital Regional Goyeneche, Av. Goyeneche, Arequipa, Perú.

² Facultad de Medicina Humana, Universidad Católica de Santa María, Centro de Investigaciones y Estudios Médicos (CIEM), Universidad Católica de Santa María, Urb. San José s/n, Umacollo, Arequipa 04013, Perú.

³ Facultad de Biología, Universidad Nacional de San Agustín, Av. Alcides Carrión, Arequipa 04001, Perú.

⁴ Centro de Investigación en Ingeniería Molecular (CIIM), Universidad Católica de Santa María, Urb. San 13 José s/n, Umacollo, Arequipa 04013, Perú.

RESUMEN

La exposición accidental al mercurio elemental es rara, pero sus riesgos para la salud en niños pueden ser graves, especialmente en áreas de minería informal. Puede ocurrir toxicidad sistémica por exposición al mercurio y las manifestaciones clínicas de la intoxicación varían según la vía de exposición. La ingestión de mercurio elemental en la población pediátrica es infrecuente y su manejo sigue siendo complejo debido a la falta de guías de tratamiento establecidas. Presentamos el caso pediátrico de un varón de 2 años del distrito de Chala, Arequipa, con ingestión de 30 gramos de mercurio elemental. El paciente presentó síntomas gastrointestinales leves, como diarrea semilíquida y distensión abdominal leve. Los análisis de laboratorio mostraron un nivel sanguíneo de mercurio marcadamente elevado de 95,49 ng/mL, y las imágenes evidenciaron material radiopaco en el tracto gastrointestinal. La evolución clínica fue favorable, sin complicaciones, tras recibir cuidados de soporte, lactulosa y D-penicilamina oral. **Justificación del caso clínico:** Este caso se reporta por la rareza de la ingestión de mercurio elemental en población pediátrica y la evolución favorable sin complicaciones sistémicas pese a la alta carga ingerida. Además, resalta la importancia de reconocer el riesgo en comunidades mineras rurales expuestas a mercurio por actividades de extracción informal, donde los recursos terapéuticos son limitados. El manejo temprano y conservador en este paciente permitió una evolución sin complicaciones, lo que subraya la necesidad de protocolos individualizados, monitoreo riguroso y estrategias de prevención comunitaria para reducir el riesgo de exposición accidental en niños de zonas mineras.

Palabras clave: Intoxicación por mercurio, pediatría, exposición ambiental, terapia de quelación, minería.

SUMMARY

Accidental exposure to elemental mercury is rare, but its health risks in children can be serious, especially in informal mining areas. Systemic toxicity from mercury exposure can occur, and the clinical manifestations of poisoning vary depending on the route of exposure. Elemental mercury ingestion in the pediatric population is uncommon, and its management remains complex due to the lack of established treatment guidelines. We present the pediatric case of a 2-year-old boy from the Chala district of Arequipa, who ingested 30 grams of elemental mercury. The patient presented with mild gastrointestinal symptoms, such as semi-liquid diarrhea and mild abdominal distension. Laboratory tests showed a markedly elevated blood mercury level of 95.49 ng/mL, and imaging revealed radiopaque material in the gastrointestinal tract. The clinical course was favorable, without complications, after receiving supportive care, lactulose, and oral D-penicillamine. **Case justification:** This case is reported due to the rarity of elemental mercury ingestion in the pediatric population and the favorable outcome without systemic complications despite the high ingested load. It also highlights the importance of recognizing the risk in rural mining communities exposed to mercury from informal extraction activities, where therapeutic resources are limited. Early and conservative management of this patient led to an uncomplicated outcome, underscoring the need for individualized protocols, rigorous monitoring, and community prevention strategies to reduce the risk of accidental exposure in children in mining areas.

Keywords: Mercury poisoning, pediatrics, environmental exposure, chelation therapy, mining

INTRODUCCIÓN

La intoxicación por mercurio representa un grave problema de salud pública en países con intensa actividad minera, donde este metal se utiliza ampliamente en la extracción de oro mediante el proceso de amalgamación^{1,2}. Debido a su alta toxicidad y persistencia en el ambiente, el mercurio se considera uno de los principales contaminantes globales, con efectos nocivos para la salud humana y los ecosistemas^{3,4}. En Perú, la minería informal es una de las principales fuentes de contaminación por mercurio, afectando tanto a poblaciones locales como a comunidades distantes en las regiones de Madre de Dios, Puno y Arequipa^{2,5,6}. La exposición a este metal es una preocupación creciente, especialmente en niños, quienes son más vulnerables a sus efectos neurotóxicos⁷. La intoxicación por mercurio elemental de origen minero en la infancia es rara, pero constituye un problema de salud pública debido a su alta toxicidad multisistémica y ambiental, particularmente en comunidades donde la minería aurífera informal emplea mercurio en Perú^{2,5,6,7}. En Arequipa existen 4 zonas mineras: Chala, Chaparra-Caravelí, Ocoña y La Joya⁸, siendo Chala un área crítica por la presencia de 48 empresas que procesan y comercializan el mineral extraído⁹.

El mercurio existe en diferentes formas químicas con distintos mecanismos de absorción y toxicidad: elemental, inorgánico y orgánico¹⁰. La exposición crónica al metilmercurio, una forma orgánica altamente neurotóxica¹¹, también se ha relacionado con consecuencias cardiovasculares dañinas¹⁰, especialmente en poblaciones expuestas a fuentes acuáticas contaminadas¹². Sin embargo, la intoxicación aguda por ingestión de mercurio elemental está menos documentada en población pediátrica^{13,14,15,16}. El diagnóstico de intoxicación por mercurio elemental es raro y difícil de manejar en pediatría debido a los síntomas inespecíficos y a la falta de guías estandarizadas, lo que limita su detección y tratamiento¹⁶. Las estrategias incluyen acelerar la eliminación intestinal, monitorizar niveles de mercurio y, en algunos casos, usar quelantes (British Anti-Lewisite [BAL], ácido dimercaptosuccínico [DMSA, succímero] y ácido 2,3-dimercaptopropano sulfónico [DMPS, unittiol])¹⁷. No obstante, las guías del Ministerio de Salud del Perú desaconsejan acelerar rutinariamente el tránsito intestinal, dado que la absorción gastrointestinal del mercurio elemental es <0,1%, reservando esta medida para ingestas masivas. En estos casos, recomiendan irrigación con polietilenglicol a 500

mL/hora en niños de 9 meses a 6 años, junto con soporte y monitoreo continuo¹⁸.

Este reporte presenta el caso de un niño de 2 años con ingestión accidental de mercurio elemental en una zona minera de Arequipa, Perú. Se describe la evolución clínica y el enfoque terapéutico utilizado, resaltando la importancia del reconocimiento temprano, el manejo multidisciplinario y las estrategias de prevención en comunidades vulnerables. Se obtuvo el consentimiento informado de la madre del paciente para la publicación de este informe con fines académicos y se mantuvo la confidencialidad de la información médica utilizada.

REPORTE DE CASO

Presentamos el caso de un niño de 2 años de edad, de Chala, Arequipa, quien ingirió accidentalmente 30 gramos de mercurio elemental proveniente de fuentes mineras contenidos en un recipiente plástico. Según la madre del paciente, el accidente ocurrió 28 horas antes del ingreso, presentó una diarrea semilíquida con moco, sin sangre y de un volumen aproximado de 150 cc. No presentó fiebre, vómitos ni deshidratación. Inicialmente, fue evaluado por un médico local, quien recomendó su traslado a un hospital de mayor complejidad. Finalmente, tras un viaje de aproximadamente 10 horas, el paciente ingresó al servicio de urgencias para evaluación y manejo especializado.

Al ingreso, el paciente se encontraba estable, con signos vitales dentro de los rangos normales y sin alteraciones del estado de conciencia. No presentaba síntomas neurológicos ni dificultad respiratoria. El examen físico no reveló signos de irritación peritoneal, sin embargo presentó distensión abdominal leve. Se le realizó una prueba de mercurio en sangre y análisis de laboratorio, cuyos resultados confirmaron la intoxicación por mercurio elemental (tabla 1).

También se realizó una radiografía abdominal, que reveló una imagen radiopaca en la proyección del intestino delgado, con una pequeña cantidad de aire en las asas del intestino grueso, sin dilatación ni niveles hidroaéreos. Además, se observó la presencia de materia fecal de aspecto normal y sin signos de neumoperitoneo. La silueta hepática estaba preservada y no se evidenció desplazamiento de las

Tabla 1. Resultados de laboratorio.

Fecha	Hemoglobina	Linfocitos	Linfocitos reactivos	Mercurio en sangre
12/11/2024	11,6 g/dl	57%	-	-
13/11/2024	11,8 g/dl	48%	7%	95,49 µg/L

estructuras abdominales (figura 1). El informe radiológico concluyó que el abdomen era radiológicamente normal con la presencia de sustancia radiopaca en la proyección del intestino delgado.



Figura 1. Radiografía abdominal con sustancia radiopaca en intestino delgado compatible con mercurio elemental retenido. No se evidencian perforación ni obstrucción.

Se indicó intensificar la eliminación de mercurio mediante el aumento del uso de laxantes osmóticos, la monitorización con estudios radiográficos y la determinación de los niveles de mercurio en sangre y orina para evaluar la carga tóxica y la respuesta al tratamiento. El paciente recibió tratamiento con D-penicilamina 50 mg cada 8 horas (12.5 mg/kg/día) por 7 días, 5 ml de lactulosa cada 24 horas por 6 días y 100 mg de simeticona cada 24 horas. Durante la hospitalización, el paciente se mantuvo clínicamente estable, con adecuada tolerancia oral y sin signos de neurotoxicidad o deterioro respiratorio o renal.

Tras 8 días de hospitalización y una evolución favorable sin complicaciones, el paciente fue dado de alta el 20 de noviembre de 2024 con instrucciones para una estricta adherencia al tratamiento farmacológico, monitorización periódica de mercurio en sangre y orina, vigilancia de signos de alarma y seguimiento ambulatorio por el servicio de pediatría.

La madre del paciente otorgó su consentimiento informado por escrito para la publicación de este informe. Fue evaluado dos semanas después del alta, con resolución de los síntomas gastrointestinales y una exploración física normal. No se realizó monitorización de mercurio en sangre

debido a que el paciente no regresó al hospital por residir en una zona rural de difícil acceso. No presentó signos de toxicidad ni disfunción orgánica.

DISCUSIÓN

En las zonas mineras informales del Perú, los niños enfrentan riesgos reales de exposición al mercurio. Las familias suelen vivir cerca de zonas de procesamiento informal, lo que hace que la prevención y la educación en salud pública sean prioridades urgentes¹. En nuestro caso, el origen del paciente fue un factor de riesgo para la exposición al mercurio.

El diagnóstico temprano de la intoxicación por mercurio elemental puede representar un importante desafío diagnóstico y terapéutico debido a sus diversas manifestaciones clínicas inespecíficas, que incluyen cefalea, anorexia, exantema y cambios de personalidad en pacientes pediátricos²⁴. Además, la presentación clínica varía según la vía de exposición (tabla 2). Los casos de inhalación, como los informados por Laurent²⁵ y Valderas²⁶, mostraron una afectación multisistémica grave con síntomas respiratorios graves y en algunos casos, un desenlace fatal, como lo informó Divecha²⁷. Por el contrario, en la exposición cutánea, Yildiz²⁸ informó acrodinia, insomnio e hipertensión. Rakete²⁹ describió debilidad y dolor abdominal. Khodashenas³⁰ documentó cefalea y erupción pruriginosa. Lai³¹ informó hipertensión y eritema palmoplantar, mientras que Carter³² registró síncope y taquicardia. En los casos de ingestión, Uysalol¹³ y Priya³³ informaron pacientes asintomáticos, mientras que Zag³⁴ describió un caso con dolor abdominal que requirió manejo endoscópico. Nuestro paciente presentó deposiciones semilíquidas y distensión abdominal leve, lo que demuestra variabilidad clínica.

Si bien la ingestión de mercurio elemental suele absorberse deficientemente (<0,01%), la ingestión de grandes cantidades supone un riesgo de obstrucción mecánica y vaporización en el tracto gastrointestinal¹⁴.

Los niveles normales de mercurio en sangre van de 0 a 5 ng/mL, se considera toxicidad cuando es de 200 ng/mL y es letal cuando es de 600 ng/mL³⁵. Nuestro paciente presentó un nivel de mercurio en sangre de 95,49 ng/mL. Además, se observó una ligera variación en la hemoglobina, los linfocitos y la aparición de linfocitos reactivos (tabla 1). En los hallazgos de imagen, la radiografía abdominal reveló material radiopaco en el tracto gastrointestinal, lo que sugiere la presencia de mercurio no absorbido (figura 1).

A pesar de las recomendaciones de la OMS y los datos de los CDC de EE.UU., la mayoría de los protocolos se extrapolan de estudios en adultos o casos de vapor de mercurio, lo que genera heterogeneidad en las decisiones de tratamiento^{14,15,16,17}.

El tratamiento para la intoxicación por mercurio elemental varía según la gravedad de la afección y

la vía de exposición (tabla 2). En los casos cutáneos, el ácido dimecaptosuccínico (DMSA) fue el quelante más utilizado, con buenos resultados en pacientes con acrodinia y síntomas neurológicos como informaron Yildiz²⁸ y Khodashenas³⁰. Rakete²⁹ utilizó ácido 2,3-dimercapto-1-propano-sulfónico (DMPS) en un paciente con hipertensión y taquicardia, logrando resultados favorables. En la intoxicación por inhalación, el DMPS ha demostrado eficacia para reducir la carga tóxica, como se observó en el caso descrito por Gao³⁶. En casos graves con afectación cardiovascular o neurológica, se ha optado por el dimercaprol, reportado por Priyangika³⁷ y Divecha²⁷. Sin embargo, este último caso tuvo un desenlace fatal a pesar de la intervención. En casos de ingestión, Uysalol¹³ y Priya³³ informaron pacientes asintomáticos que no requirieron tratamiento. Zag³⁴ describió un caso con dolor abdominal que requirió intervención endoscópica para la extracción del metal ingerido. Bjelošević³⁵ utilizó DMSA en un lactante de 10 meses con taquicardia, hipertensión y debilidad logrando resultados favorables. Aunque el antilewisita británico (BAL) y el DMSA se utilizan con mayor frecuencia en la intoxicación pediátrica por mercurio, la D-penicilamina es una alternativa reconocida para la intoxicación moderada debido a su disponibilidad oral, accesibilidad y tolerancia, especialmente en entornos con recursos limitados²⁰.

Nuestro paciente recibió D-penicilamina, un quelante de

metales pesados³⁸, junto con lactulosa y simeticona para promover la eliminación intestinal¹⁹ y el manejo sintomático. Durante la hospitalización, el paciente se mantuvo estable, sin signos de neurotoxicidad, deterioro respiratorio o renal y con adecuada tolerancia oral.

La intoxicación por mercurio elemental en niños es poco frecuente, pero cuando ocurre, el reconocimiento y la atención oportunos pueden marcar la diferencia. Este caso demuestra cómo el diagnóstico temprano y las medidas sencillas, como promover la eliminación intestinal, pueden conducir a un buen pronóstico incluso en entornos con recursos limitados.

Este reporte de caso se ve limitado por la ausencia de datos de seguimiento a largo plazo, en particular sobre los posibles efectos neurotóxicos o renales. Además, debido a la escasez de recursos no se realizaron mediciones seriadas de mercurio en sangre, orina, ni imágenes. Estos factores limitan la capacidad de evaluar completamente la evolución y el impacto sistémico de la intoxicación.

Este reporte resalta la importancia del diagnóstico temprano, la atención de apoyo y la terapia personalizada en entornos con recursos limitados. También sirve como base para futuras estrategias de prevención e intervención basadas en la comunidad en regiones expuestas al mercurio como Chala, Perú.

Tabla 2. Casos reportados en la literatura de intoxicación aguda por ingestión de mercurio elemental en pediatría, 2007-2025.

Autor, país y año	Sexo y edad	Clínica	Niveles de mercurio (sangre/orina) / Vía de exposición	Tiempo transcurrido	Tratamiento	Evolución clínica
Yildiz, Turquía, 2020 ²⁸	Femenino, 4 años	Acrodinia, dolor y eritema en manos, irritabilidad, insomnio, hipertensión, taquicardia	2,8 µg/L (sangre); 332,1 µg/g creatinina (orina) – Cutánea	3 semanas	DMSA	Favorable
	Femenino, 6 años	Acrodinia, dolor y eritema en manos, irritabilidad, insomnio, hipertensión, taquicardia	2,3 µg/L (sangre); 207,8 µg/g creatinina (orina) – Cutánea	3 semanas	DMSA	Favorable
	Femenino, 9 años	Fiebre, rash urticarial, rash livedoide, irritabilidad, hipertensión, taquicardia, acrodinia	77 µg/L (sangre); 2666 µg/g creatinina (orina) – Cutánea	5 meses	DMSA	Favorable
	Masculino, 14 años	Fiebre, rash urticarial, irritabilidad, hipertensión, taquicardia, acrodinia, mialgia	27 µg/L (sangre); 2029 µg/g creatinina (orina) – Cutánea	5 meses	DMSA	Favorable
	Masculino, 7 años	Asintomático (niveles elevados detectados en tamizaje familiar)	30 µg/L (sangre); 1526 µg/g creatinina (orina) – Cutánea	2 semanas	DMSA	Favorable

Rakete, Alemania, 2021²⁹	Masculino, 4 años	Pérdida de peso, debilidad, hipertensión, taquicardia, dolor abdominal	37 µg/L (sangre); 19 µg/L (orina) – Cutánea	4 meses	DMPS	Favorable
Michaeli, Israel, 2007³⁹	Femenino, 2 años	Vómitos, debilidad, dolor en extremidades, hipertensión	33,2 µg/g creatinina (orina)	5 semanas	DMSA	Favorable
Gao, China, 2016³⁶	Femenino, 3 meses	Tos paroxística, hipertensión, movimientos mioclónicos leves, depresión del estado general, disnea	36,3 µg/L (sangre); 76 µg/L (orina)	1 mes – Inhalación	DMPS	Favorable
Zag, Hungría, 2017³⁴	Masculino, 18 años	Dolor abdominal	5 µg/L (sangre); 6,2 g/L (orina) – Ingesta	3 horas	Procedimientos tipo CPRE	Favorable
Kisaarslan, Turquía, 2019⁴⁰	Masculino, 14 años	Pérdida de peso, dolor en extremidades, neuropatía	96 µg/mL (sangre); 454 µg/mL (orina)	7 días	DMSA, gabapentina, tramadol	Favorable
	Femenino, 12 años	Fiebre, pérdida de peso, dolor en extremidades, neuropatía, hipertensión	12,4 µg/mL (sangre); 18,8 µg/mL (orina)	15 días	Metalcaptasa	Favorable
	Masculino, 10 años	Pérdida de peso, dolor en extremidades	-	7 días	DMSA	Favorable
	Masculino, 13 años	Pérdida de peso, dolor en extremidades, neuropatía, hipertensión, tubulopatía	5,3 µg/mL (sangre); 45,9 µg/mL (orina)	3 meses	DMSA, gabapentina, propranolol, amlodipino, captopril, sertralina, vit. B1-B6-B12	Favorable
	Femenino, 2 años	Dolor en extremidades	6,4 µg/mL (sangre); 19 µg/mL (orina)	3 meses	DMSA	Favorable
	Masculino, 18 años	Fiebre, pérdida de peso	20,5 µg/mL (orina)	3 meses	DMSA, gabapentina	Favorable
	Masculino, 12 años	Fiebre, pérdida de peso, tubulopatía	7,2 µg/mL (sangre); 36,8 µg/mL (orina)	3 meses	DMSA, gabapentina, vit. B1-B6-B12	Favorable
	Uysalol, Turquía, 2016¹³	Masculino, 3 años	Asintomático	91 µg/L (sangre) – Ingesta	2 días	DMSA
Laurent, Francia, 2016²⁵	Femenino, 12 años	Tos, mal estado general, escalofríos, sudoración, retraso psicomotor, lesiones cutáneas, taquicardia sinusal, hipertensión, arreflexia	16 mg/L (sangre); 38,2 mg/g (orina) – Inhalación	3 meses	DMSA	Favorable
Priya, India, 2020³³	Masculino, 2 años	Asintomático	<3 µg (suero) – Ingesta	1,5 horas	Seguimiento radiográfico	Favorable

	Masculino, 4 años	Cefalea, diaforesis, anorexia, pérdida de peso, fatiga, insomnio, rash	12 µg/L (sangre); 52 µg/L (orina)	1 mes	DMSA	Favorable
Johnson-Arbor, EE.UU., 2021¹⁷	Femenino, 6 años	Cefalea, dolor en extremidades	36 µg/L (orina)	1 mes	DMSA	Favorable
	Femenino, 8 años	Dolor abdominal, anorexia, cefalea, rash, insomnio, irritabilidad	55 µg/L (orina)	1 mes	DMSA	Favorable
Valderas, Chile, 2013²⁶	Femenino, 13 años	Fiebre, rash micropapular, edema en pies, compromiso hepático y renal	287 µg/g creatinina (orina) – Inhalación	14 días	DMSA	Favorable
	Masculino, 10 años	-	1291 µg/g creatinina (orina) – Inhalación	14 días	DMSA	Favorable
	Femenino, 12 años	-	152 µg/g creatinina (orina) – Inhalación	14 días	DMSA	Favorable
Priyangika, Sri Lanka, 2016³⁷	Femenino, 15 años	Fiebre y rash maculopapular generalizado	183 µg/L (sangre) – Inyección	1 semana	Dimercaprol	Favorable
Lai, EE.UU., 2016³¹	Femenino, 5 años	Dolor articular migratorio, hipertensión, irritabilidad, fotofobia, eritema palmoplantar	85,6 µg/g creatinina (orina) – Cutánea	2 meses	-	Favorable
Khodashenas, Irán, 2015³⁰	Femenino, 13 años (gemelas)	Dolor en extremidades, cefalea, anorexia, debilidad, letargia, sudoración, hipersalivación, labilidad emocional, rash pruriginoso	50 µg/L (orina) – Cutánea	2 meses	D-penicilamina	Favorable
	Femenino, 13 años (gemelas)	Igual cuadro clínico	70 µg/L (orina) – Cutánea	2 meses	D-penicilamina	Favorable
Divecha, India, 2015²⁷	Masculino, 2 años	Fiebre, tos, disnea, taquicardia, distrés respiratorio agudo	4,3 µg/dL (sangre); 13,9 µg/L (orina) – Inhalación	3 días	Dimercaprol	Fatal
Bjelošević, Eslovaquia, 2018³⁵	Masculino, 10 meses	Taquicardia, hipertensión, sudoración, descamación palmar, debilidad, hipotonía, arreflexia	37 µg/L (sangre); 79 µg/L (orina)	2 meses	DMSA	Favorable
Prantsidis, Grecia, 2017³⁸	Masculino, 14 años	Eritema en brazo, úlcera granulomatosa	218 µg/L (sangre); 5400 µg/L (orina) – Tatuaje	6 semanas	Resección quirúrgica	Favorable
Carter, EE.UU., 2017³²	Masculino, 12 años	Rash eritematoso, irritabilidad, síncope, síndrome de ADH inadecuada, taquicardia, hipertensión	13 ng/mL (sangre) – Cutánea	1 mes	Dimercaprol	Favorable

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. UNEP, United Nations Environment Programme. Global Mercury Assessment 2018; 2019. Available from: <https://www.unep.org/resources/publication/global-mercury-assessment-2018>.
2. Taux K, Kraus T, Kaifie A. Mercury exposure and its health effects in workers in the artisanal and small-scale gold mining (ASGM) sector—a systematic review. *Int J Environ Res Public Health*. 2022;19(4):2081. Available from: <https://doi.org/10.3390/ijerph19042081>.
3. European Union. Regulation (EC) No 1272/2008 of the European Parliament and of the Council of 16 December 2008 on classification, labelling and packaging of substances and mixtures. Available from: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32008R1272&from=en>.
4. Crespo-Lopez ME, Lopes-Araújo A, Basta PC, Soares-Silva I, de Souza CB, Leal-Nazaré CG, et al. Environmental pollution challenges public health surveillance: the case of mercury exposure and intoxication in Brazil. *Lancet Reg Health Am*. 2024;39.
5. Osores Plenge F, Rojas Jaimonth JE, Manrique Lara Estrada CH. Minería informal e ilegal y contaminación con mercurio en Madre de Dios: Un problema de salud pública. *Acta Med Peru*. 2012;29(1):38-42. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172012000100012&lng=es.
6. Novoa Villa HH, Arizaca Avalos A, Huisa Mamani F. Efectos en los ecosistemas por presencia de metales pesados en la actividad minera de pequeña escala en Puno. *Rev Investig Altoandin*. 2022;24(3):182-189. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2313-29572022000300182&lng=es.
7. Villanueva-Ponce A, Adserias-Garriga MJ, Chimenos-Küstner E. Nivel de mercurio en cabello de niños peruanos expuestos en una zona minera de Arequipa y de la ciudad de Lima. *Av Odontostomatol*. 2015;31(2):85-90. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0213-12852015000200005&lng=es.
8. Dirección General de Minería. Zonas mineras del sur del Perú. Lima: Ministerio de Energía y Minas; 2018.
9. Dirección Regional de Energía y Minas. Reporte de empresas mineras informales. Arequipa: Dirección Regional de Energía y Minas; 2019.
10. Roque CR, Sampaio LR, Ito MN, Pinto DV, Caminha JS, Nunes PI, et al. Methylmercury chronic exposure affects the expression of DNA single-strand break repair genes, induces oxidative stress, and chromosomal abnormalities in young dyslipidemic ApoE knockout mice. *Toxicology*. 2021;464:152992.
11. Centers for Disease Control and Prevention. Fourth National Report on Human Exposure to Environmental Chemicals. 2009. Available from: <http://www.cdc.gov/exposurereport/>.
12. Hu XF, Lowe M, Chan HM. Mercury exposure, cardiovascular disease, and mortality: A systematic review and dose-response meta-analysis. *Environ Res*. 2020;193:110538. <https://doi.org/10.1016/j.envres.2020.110538>.
13. Uysalol M, Parlakgöl G, Yılmaz Y, Çıtak A, Uzel N. A 3 year-old male child ingested approximately 750 grams of elemental mercury. *Balkan Med J*. 2016;33(4):467–469.
14. World Health Organization. Inorganic mercury: environmental health criteria 118. Geneva: World Health Organization; 1991.
15. Lin JL, Lim PS. Massive oral ingestion of elemental mercury. *J Toxicol Clin Toxicol*. 1993;31:487–492.
16. Szczepanski L, Gutka A. Metallic mercury in the lumen of the digestive tract. *Wiad Lek*. 1966;19:1113–1115.
17. Johnson-Arbor K, Tefera E, Farrell J Jr. Characteristics and treatment of elemental mercury intoxication: A case series. *Health Sci Rep*. 2021;4(2):e293. <https://doi.org/10.1002/hsr2.293>.
18. Ministerio de Salud del Perú. Guía de Práctica Clínica para el Diagnóstico y Tratamiento de la Intoxicación por Mercurio. RM No 757-2013/MINSA. Lima: Ministerio de Salud del Perú; 2015.
19. Mukherjee S, Patel P, John S. Lactulose. [Updated 2024 Feb 28]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan–. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK536930/>.
20. Eidelman C, Lowry JA. D-Penicilamina. In: Brent J, Burkhardt K, Dargan P, Hatten B, Megarbane B, Palmer R, editors. *Toxicología en Cuidados Críticos*. Cham: Springer; 2016. https://doi.org/10.1007/978-3-319-20790-2_182-1.
21. Kocabaş CN, Yılmaz S, Akıncı E, et al. Assessment and management of elemental mercury poisoning—a case report. *Clin Case Rep*. 2017;5(2):170–4. doi:10.1002/ccr3.727.
22. Young AC, Wax PM, Feng SY, Kleinschmidt KC, Ordonez JE. Acute Elemental Mercury Poisoning Masquerading as Fever and Rash. *J Med Toxicol*. 2020;16(4):470–476. <https://doi.org/10.1007/s13181-020-00792-6>.
23. Bredfeldt JE, Moeller DD. Systemic mercury intoxication following rupture of a Miller-Abbott tube. *Am J Gastroenterol*. 1978;69:478–480.
24. Jeong H, Ali W, Zinck P, Souissi S, Lee JS. Toxicity of methylmercury in aquatic organisms and interaction with environmental factors and coexisting pollutants: A review. *Sci Total Environ*. 2024;173574.
25. Alby-Laurent F, Honoré-Goldman N, Cavau A, Bellon N, Allali S, Abadie V. Intoxicación accidentelle au mercure chez l'enfant. *Arch Pediatr*. 2016;23(11):1161–1164. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2016.08.008>.
26. Valderas JJ, Mejías PM, Riquelme RJ, Aedo SK, Aros AS, Barrera QF. Intoxicación familiar por mercurio elemental: Caso clínico. *Rev Chil Pediatr*. 2013;84(1):72–79. doi:10.4067/s0370-41062013000100009.
27. Divecha C, Agarwal S, Tullu MS, Deshmukh CT, Agrawal M, Shaikh SSA. Acute Respiratory Distress Syndrome Caused by Mercury Inhalation: A Case Report. *J Pediatr Intensive Care*. 2015;4(3):168–170.

- <https://doi.org/10.1055/s-0035-1559826>.
28. Yildiz M, Adrovic A, Gurup A, Karabag Yilmaz E, Ozer Y, Koker O, et al. Mercury intoxication resembling pediatric rheumatic diseases: case series and literature review. *Rheumatol Int.* 2020;40(8):1333–1342. <https://doi.org/10.1007/s00296-020-04589-2>.
 29. Rakete S, Asenbauer E, Böhm S, Leiz S, Peters J, Nowak D, et al. Mercury poisoning of a 4-year-old child by indirect contact to a mercury-containing facial cream: A case report. *SAGE Open Med Case Rep.* 2021;9:2050313X211025227. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8243084/>.
 30. Khodashenas E, Aelami M, Balali-Mood M. Mercury poisoning in two 13-year-old twin sisters. *J Res Med Sci.* 2015;20(3):308–311.
 31. Lai O, Parsi KK, Wu D, Konia TH, Younts A, Sinha N, et al. Mercury toxicity presenting as acrodynia and a papulovesicular eruption in a 5-year-old girl. *Dermatol Online J.* 2016;22(3):13030/qt6444r7nc.
 32. Carter M, Abdi A, Naz F, Thabet F, Vyas A. A Mercury Toxicity Case Complicated by Hyponatremia and Abnormal Endocrinological Test Results. *Pediatrics.* 2017;140(2):e20161402. <https://doi.org/10.1542/peds.2016-1402>.
 33. Priya B, Varshini C. Accidental Mercury Ingestion in a 2-Year Old: A Case Report. *Acta Sci Paediatr.* 2020;3(10):21–24.
 34. Zag L, Berkes G, Takács IF, Szepes A, Szabó I. Endoscopic management of massive mercury ingestion: A case report. *Medicine (Baltimore).* 2017;96(22):e6937. <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000006937>.
 35. Bjelošević M, Fabianová M, Olejník P, Kunovský P. Pediatric Mercury Intoxication Mimicking Pheochromocytoma. *Balkan Med J.* 2018;35(6):451–452. <https://doi.org/10.4274/balkanmedj.2018.1025>.
 36. Gao Z, Ying X, Yan J, Wang J, Cai S, Yan C. Acute mercury vapor poisoning in a 3-month-old infant: A case report. *Clin Chim Acta.* 2017;465:119–122. <https://doi.org/10.1016/j.cca.2016.12.019>.
 37. Priyangika TN, Karunarathna WG, Liyanage I, Gunawardana M, Dissanayake B, et al. A rare case of self-injection of elemental mercury. *BMC Res Notes.* 2016;9:189. <https://doi.org/10.1186/s13104-016-1992-8>.
 38. Prantsidis A, Raikos N, Pantelakis I, Spagou K, Tsoukali E. Unusual mercury poisoning from tattoo dye. *Hippokratia.* 2017;21(4):197–200.
 39. Michaeli-Yossef Y, Berkovitch M, Goldman M. Mercury intoxication in a 2-year-old girl: a diagnostic challenge for the physician. *Pediatr Nephrol.* 2007;22(6):903–906. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17310361/>.
 40. Kisaarslan AP, Poyrazoğlu H, Çiçek SÖ, Şahin N, Nalçacıoğlu H, Yel S, et al. Elemental mercury intoxication in 7 patients admitted to a pediatric rheumatology clinic. *Turk J Pediatr.* 2019;61(5):786–790.

Autor para Correspondencia: Albert Gabriel Turpo Pequeña.

Teléfono: 982002482

Dirección: Cerro Juli 6a. Jose Luis Bustamante y Rivero.

Correo electrónico: albert.turpo@estudiante.ucsm.edu.pe

Contribución de autoría: Todos los autores participaron en la concepción del artículo, la recolección de datos, su redacción, revisión crítica y aprobación de la versión final y nos responsabilizamos por el contenido del presente artículo.

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflictos de interés al presentar este manuscrito.

Fuente de financiación: Ninguna.

SECCIÓN ESPECIAL

DISCURSO DE ORDEN POR EL DÍA DE LA PEDIATRÍA “RECUERDOS Y REFLEXIONES DE 50 AÑOS EN LA PEDIATRÍA: VOCACIÓN Y PASIÓN AL SERVICIO DE LA NIÑEZ”

12 de noviembre 2025

Roberto Rivero Quiroz

Past Presidente.
Sociedad Peruana de Pediatría.

Distinguida concurrencia y miembros de la Sociedad Peruana de Pediatría. Recibir el encargo de dirigirme a ustedes es un honor que acojo con profunda gratitud al Dr. Juan Rivera Medina y al Consejo Directivo que él preside, en esta celebración del Día de la Pediatría Peruana, fecha que nos convoca a recordar a visionarios como el Dr. Enrique León García Pitot, Fundador de la Sociedad Peruana de Pediatría y que fuera honrado en 1950 al elegirse el 12 de noviembre, fecha de su natalicio, para esta importante conmemoración.

En 1975, el último año de mi formación académica en San Fernando, tuve mi primer contacto con esta especialidad, llevando la asignatura, por feliz coincidencia, aquí, en esta emblemática aula del ex Hospital del Niño. Aquellos momentos, despertaron en mí un interés que perdura hasta hoy. La Pediatría es, a mi juicio, la más humana de las especialidades médicas, dedicada a la salud de los más indefensos.

Aquel Hospital del Niño era un verdadero crisol de patologías, desde las más sencillas hasta las más complejas. En este hospital se congregaban los más distinguidos maestros, quienes nos legaron recuerdos imborrables, enseñanzas memorables y, sobre todo, un profundo amor por la niñez.

Tuve la fortuna de conocer y aprender de grandes figuras como los doctores Noé Huamán, Melitón Arce, Armida Quiñones, Eduardo Villar, Imelda Lindo, Hipólito Cruz y Carlos Manuel Díaz, entre otros y tuve el privilegio de vivir la experiencia de conocer el INPROMI, que lideraba el Dr. Jacinto Hernández, destacado neonatólogo de renombre internacional.

Recuerdo mi rotación de internado en la Sala de Hidratación a fines de 1975, que jefaturaba la Dra. Quiñones, donde era frustrante ver lo poco que podíamos hacer en curar a los niños hospitalizados, más aún cuando esto dependía de la situación económica de los padres, que provenían de niveles socioeconómicos poco afortunados.

En 1978 regresé para realizar mi residentado médico y en 1981 continué mi recorrido por la Pediatría en el Hospital Guillermo Almendra en el servicio de Neonatología por casi 28 años y luego 12 años en la Clínica Internacional.

Cincuenta años es mucho tiempo. Hemos transitado de una época donde uno de cada seis bebés podía fallecer antes de cumplir el año, a una realidad con una reducción significativa de la mortalidad infantil. Estos cambios no han sido obra del azar, responden al trabajo conjunto de diferentes instituciones como el MINSA, este instituto y muchos otros; así como también, al aporte que ha brindado la Sociedad Peruana de Pediatría desde su fundación y a la colaboración de organismos internacionales como la OMS, OPS y UNICEF. Un ejemplo concreto fue la introducción de la estrategia AIEPI en 1996 la que fue acogida por un ejército de pediatras que poseían un interés genuino por la salud de la niñez. El AIEPI es una estrategia muy útil, sobre todo en la atención primaria, para velar por la salud y el entorno de niños menores de 5 años.

Volviendo a mis inicios, recuerdo cuando en las historias clínicas (hechas a mano) prescribíamos: “leche evaporada al tercio más azúcar al 5%” a los lactantes menores. También prescribíamos fórmulas, donde el residente que conocía la composición de las mismas y sabía calcular los requerimientos de agua, proteínas, lípidos y calorías era muy apreciado y mejor calificado. Sin embargo, el gran cambio para bien de la nutrición de los lactantes vino en los años 80, con la toma de conciencia de

la importancia de la alimentación con leche materna. Fue un trabajo arduo y tenaz de equipos multidisciplinares siempre liderados por médicos pediatras. Gracias a ese esfuerzo sostenido, se logró que nuestro país fuera distinguido y llegara a ocupar el segundo lugar en la región de niños alimentados al pecho y con el mayor número de consultores internacionales en Lactancia Materna. Al mismo tiempo, con cada vez mayor número de hospitales que se acreditan como “Amigos de la Madre y el Niño”.

Con relación a la alimentación complementaria, ha sido necesario romper mitos y he sido testigo que muchos bebés la recibían antes de cumplir los seis meses y con el agregado de sal y azúcar. Otras creencias muy arraigadas, como que un bebé no debía recibir avena, pescado, clara de huevo o cítricos antes de cumplir un año han tenido que ser desestimadas.

Uno de los mayores e importantes logros de nuestra especialidad ha sido la humanización de la atención pediátrica. Antes, imperaba el paradigma equivocado de creer que la madre era un estorbo que perjudicaba una buena atención hospitalaria. ¡Qué triste era ver a un niño hospitalizado que no dejaba de llorar y al cabo de unos días se mostraba indiferente incluso ante la llegada de su madre! Hoy nadie concibe la hospitalización de un niño sin esta importante compañía, incluso en las Unidades de Cuidados Intensivos. Felizmente, en estos últimos años, nuevas generaciones vienen trabajando en relación a los cuidados paliativos en nuestra especialidad.

En esos años, en los servicios de Neonatología, a los recién nacidos se les “almacenaba” en las famosas “salas de bebés”, separados de sus madres y recibiendo fórmulas infantiles. Hoy, este error ha sido corregido. El contacto físico precoz, la alimentación con Leche Materna y el moderno concepto de “SEPARACIÓN CERO” vienen demostrando ser herramientas vitales para que el vínculo Madre-Niño no se vea afectado y sea la manera óptima de trabajar en todos los servicios de Neonatología.

Otro hito muy significativo ha sido el caso de los prematuros, quienes se han visto beneficiados con la aparición de las Unidades de Cuidado Intensivo Neonatal, la Ventilación Mecánica, la Nutrición Parenteral y sobre todo del apego que permite el método Mamá Canguro, introducido en el año 1987 en el Hospital San Bartolomé, que reduce la mortalidad y la estancia hospitalaria de estos bebés.

Con relación a la prematuridad, qué lejana está la creencia equivocada que no convenía que los padres acompañaran y se encariñaran con el pequeño bebe, por si no sobrevivían y de esta manera se lograría reducir su sufrimiento. Hoy se sabe que el amor de sus padres los ayuda a salir adelante.

La Reanimación cardio-pulmonar neonatal, a partir de 1992, revolucionó la atención de los recién nacidos con depresión respiratoria al nacer. Actualmente la capacitación del personal de las salas de bebés ha logrado uniformizar y mejorar la atención de este evento que junto con la prematuridad y las infecciones constituían las 3 primeras causas de la mortalidad neonatal en nuestro medio.

La introducción del Tamizaje Metabólico Neonatal, cuyo piloto se inició en este instituto con bebés nacidos en la maternidad de Lima y el Hospital Dos de Mayo, se consolidó en el Almenara para luego extenderse progresivamente a muchos hospitales del país y actualmente constituye una norma técnica del MINSA. Esta prueba de laboratorio ha permitido diagnosticar y tratar precozmente enfermedades raras e invisibles del metabolismo, evitando secuelas irreversibles en el futuro en los niños que las padecen.

La tecnología también nos ha servido para muchos otros fines. Como no recordar que en 1984, en el hoy INSN-Breña empezó a funcionar oficialmente la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, donde se salvaron y se siguen salvando innumerables vidas. Estas unidades progresivamente han sido replicadas en numerosos hospitales de Lima y provincias.

En retrospectiva, muchas patologías han desaparecido o se han transformado con muchos avances como son la aparición de más antibióticos y vacunas; antes, solo se contaba con la BCG, antipolio, difteria, tétanos, tos ferina y sarampión. Cuántos cambios se han producido con la introducción de nuevas vacunas. Hemos asistido a la desaparición de la polio en 1991, así como el tétanos neonatal y el sarampión. Probablemente, hoy, ya los residentes del segundo año no encuentren en sus guardias por lo menos un bebé que los espere para realizar una toracocentesis por neumonías supuradas gracias a las vacunas contra el *Hemophilus influenza* y el Neumococo.

La enfermedad diarreica se ha reducido gracias a que cada vez más lactantes son alimentados con leche materna, a la aparición de la vacuna contra el rotavirus hace justamente hace 20 años y con la toma de conciencia de la importancia del lavado de manos. La aparición de las Sales de Rehidratación Oral (SRO) en los años 80 hizo que la hidratación endovenosa deje de ser “casi sinónimo” de diarrea aguda, disminuyendo enormemente la cantidad de bebés que se hospitalizaban por esta causa.

Diarreas, deshidratación, neumonías, meningitis, otitis media, tuberculosis, desnutrición y otras enfermedades infecciosas llenaban las salas de los hospitales que hoy se ven ocupadas con pacientes con nuevas enfermedades emergentes y complejas como el VIH, influenza, dengue, etc.; que al inicio, no existían o se diagnosticaban con menos frecuencia.

En estos 50 años, hemos visto que el cambio en la patología de los niños ha cedido espacio a la obesidad infantil, la anemia y los problemas de salud mental como los nuevos desafíos que la Pediatría Peruana debe enfrentar.

¡¡Gracias a Dios!! la pandemia del COVID del 2019, no encontró a los niños como población de riesgo, pero definitivamente los perjudicó en relación al prolongado aislamiento provocando problemas de salud mental y también ocasionando un significativo descenso en las coberturas de vacunación, descenso del que hasta hoy no logramos recuperarnos del todo.

Asimismo, levantado el aislamiento se asistió a un marcado incremento de enfermedades virales respiratorias que requirieron atención hospitalaria como consecuencia de no haber desarrollado inmunidad durante esos 2 años.

También es muy importante tener en cuenta que la formación académica del pediatra ha tenido variaciones que han permitido la aparición, en la modalidad escolarizada, de las subespecialidades pediátricas que nos proporcionan una nueva visión, más precisa, en la atención de la salud infantil. Para ellos tengo un mensaje: el de abordar al niño como un todo, privilegiar la práctica de la Pediatría con un enfoque centrado en la persona y no solo en el órgano afectado.

El pediatra de hoy, debe ser un pilar de la prevención y la educación en salud. Tenemos la gran responsabilidad de ser defensores del niño y honrar el lema de la Sociedad Peruana de Pediatría: "Nuestro deber, respetar al niño". Debemos seguir impulsando el rol social de nuestra institución, que en el año 2012 incorporó el Capítulo de "Pediatría Social" en la gestión Dra. Carmen Maldonado, no olvidando que la pediatría peruana se enmarca en la Convención de los Derechos del Niño, un hito global, en el que los dirigentes mundiales se pusieron de acuerdo en noviembre de 1989, en considerar que niños y adolescentes precisan de cuidados especiales que los adultos no necesitan.

Tenemos que entender que el progreso verdadero de un país no se mide solo en tecnología, sino en bienestar humano. Hoy, la agenda 2030 de las Naciones Unidas nos invita a mirar hacia adelante y a asumir un compromiso renovado con los niños. Alcanzar los Objetivos de Desarrollo Sostenible, en especial los que promueven salud, educación, equidad y medio ambiente, es la forma más concreta de honrar nuestra vocación médica y nuestro amor por la niñez que despertó en mí el año 1975.

Me siento afortunado de haber vivido estos 50 años de evolución en la Pediatría, haber sido testigo de este relato y de otros que quizás este omitiendo y pido disculpas por ello. Afortunado me siento de haber visto todos estos eventos, de asistir y ser testigo de los grandes avances que la tecnología ha aportado a la ciencia médica y tengo la esperanza que pronto la inteligencia artificial, bien utilizada, transformará el cuidado de nuestros pacientes.

Agradecido quedo por la atención que me han brindado.



SECCIÓN ESPECIAL

DISCURSO POR EL DÍA DE LA PEDIATRÍA PERUANA

12 de noviembre 2025

Juan Rivera Medina

Presidente de la Sociedad Peruana de Pediatría.

Estimados Miembros de la Mesa de Honor: Dra. Elizabeth Rojas Lara en representación del Decano del Colegio Médico del Perú Dr. Pedro Riega López, Dr. Carlos Urbano Durand, Director General del Instituto Nacional de Salud del Niño, Dr. Roberto Rivero Quiroz, Past presidente de la Sociedad Peruana de Pediatría y encargado del discurso de orden, Dr. Rafael Gustin García, heredero del Dr. Enrique León García Pitot.

Señoras y señores, autoridades del Instituto Nacional de Salud del Niño, distinguidos colegas, docentes, estudiantes y amigos:

Nos convoca hoy una fecha profundamente significativa para la medicina nacional: el Día de la Pediatría Peruana, jornada de homenaje y reflexión sobre una especialidad que simboliza, en su esencia, el compromiso más puro de la ciencia médica con la vida, la esperanza y el futuro.

La pediatría no es solo una rama de la medicina: es una vocación que exige sensibilidad, conocimiento y humanidad. En ella se funden el rigor científico con el sentido ético más alto, pues cuidar de un niño es cuidar del porvenir mismo de la sociedad. Cada acto médico en la atención de la infancia es, en realidad, una afirmación de la dignidad humana y una inversión en el desarrollo integral de nuestro país.

En el Perú, la historia de la pediatría ha sido escrita por médicos visionarios que comprendieron la necesidad de dedicar la ciencia médica a la protección de los más vulnerables. Entre ellos, destaca con brillo propio una figura que trasciende generaciones: el doctor Enrique León García Pitot, reconocido con justicia como el Padre de la Pediatría Peruana.

El doctor Enrique León García no solo fue un clínico excepcional, sino un maestro por excelencia, un formador de médicos y un constructor de instituciones. Su nombre está indeleblemente ligado a dos pilares de la medicina nacional: la Universidad Nacional Mayor de San Marcos y el Hospital del Niño. A través de ambos espacios, el Dr. Enrique León García Pitot cimentó las bases académicas, científicas y éticas de la pediatría en nuestro país.

Desde la Universidad Nacional Mayor de San Marcos, alma mater de la medicina peruana y cuna de la Facultad de Medicina de San Fernando, el Dr. Enrique León García Pitot comprendió que la enseñanza médica debía trascender la transmisión de conocimientos técnicos. Para él, formar un pediatra implicaba formar un humanista, un profesional sensible a las necesidades del niño y de su familia, comprometido con la salud pública y el desarrollo social.

Bajo esa visión, promovió la integración entre la docencia universitaria y la práctica hospitalaria, impulsando una enseñanza activa y vivencial. En el Hospital del Niño, centro asistencial que se convirtió en su segunda casa, el Dr. Enrique León García Pitot consolidó un modelo de aprendizaje basado en la observación clínica, el razonamiento científico y la atención compasiva. Allí formó generaciones de médicos, quienes no solo aprendieron a diagnosticar y tratar, sino a escuchar, comprender y acompañar.

El legado del Dr. Enrique León García Pitot trasciende su obra médica y docente: dejó una escuela de pensamiento, una manera de entender la pediatría como ciencia y como misión. Su aporte a la docencia sanmarquina fue trascendental: contribuyó al desarrollo de los primeros programas de especialización pediátrica, fomentó la investigación y la publicación científica y defendió siempre la formación integral del médico.

Su ejemplo nos recuerda que la pediatría peruana nació y creció de la mano de la educación universitaria pública y del compromiso social, valores que siguen guiando a la Universidad Nacional Mayor de San Marcos y al Instituto Nacional de Salud del Niño —heredero institucional del histórico Hospital del Niño— en su labor conjunta de formar especialistas competentes y comprometidos con la salud infantil del país.

Celebrar el Día de la Pediatría Peruana es, por tanto, rendir homenaje no solo a una especialidad médica, sino a una tradición académica y ética que une a la universidad con la práctica asistencial. Es reconocer que detrás de cada pediatra peruano hay una cadena de maestros que han transmitido conocimiento, sensibilidad y vocación de servicio.

Hoy, al evocar la figura del Dr. Enrique León García Pitot, renovamos nuestro compromiso con esa herencia. Su ejemplo nos invita a fortalecer la formación médica, a continuar promoviendo la investigación en salud infantil y a mantener viva la alianza entre la universidad y el Hospital del Niño, que durante décadas ha sido semillero de los mejores pediatras del país.

La pediatría nos enseña que no hay tarea más noble que cuidar del niño, porque en él está contenido todo el potencial de la humanidad. Sigamos pues el camino que trazó el Dr. Enrique León García Pitot: el de la enseñanza rigurosa, el servicio desinteresado y la defensa incansable del derecho de cada niño a crecer sano, amado y respetado.

En este Día de la Pediatría Peruana, celebremos a los maestros, a los médicos, a los estudiantes y, sobre todo, a los niños que inspiran nuestra labor diaria. Qué la vida y la obra del Dr. Enrique León García Pitot sigan siendo faro y guía para quienes hemos asumido el compromiso de servir a la infancia desde la ciencia y la docencia.

¡Feliz Día de la Pediatría Peruana!

Muchas gracias.

SECCIÓN ESPECIAL

DISCURSO POR EL NONAGÉSIMO QUINTO ANIVERSARIO DE LA SOCIEDAD PERUANA DE PEDIATRÍA

11 de julio 2025

Dr. Raúl Urquiza Aréstegui

Past Presidente de la Sociedad Peruana de Pediatría.

Sr. Dr. Juan Rivera Medina, presidente de la Sociedad Peruana de Pediatría, miembros de la mesa de honor, miembros del Consejo Directivo, distinguidos colegas pediatras, queridos Past presidentes, invitados todos:

Hoy 11 de julio, nos reunimos para recordar los pediatras, la creación de la Sociedad Peruana de Pediatría en el año 1930, por el Dr. Enrique León García Pitot, Padre de la Pediatría y reconocido como el Maestro Continental de la Pediatría. Gracias a él

somos la primera Sociedad Científica del país, actualmente, con 95 años de vida institucional activa y permanente.

Las nuevas generaciones de los médicos pediatras, deben conocer el por qué el Dr. Enrique León García Pitot, a través de los años han trascendido sus aportes, que siguen siendo vigentes en la actualidad para los pediatras peruanos, que ahora que somos 5,093 pediatras activos inscritos en el CMP.

El Dr. Enrique León García Pitot se recibió como médico en 1898 con la tesis Dilatación del Estómago sin Estenosis del Píloro, probablemente al graduarse como médico le interesaba la gastroenterología.

La historia de la Pediatría en el Perú empieza con 3 hitos, en la que participa el Dr. Enrique Leon Garcia Pitot:

- a. Se hace cargo de la Catedra de Pediatría en la UNMSM en 1920.
- b. La inauguración del Hospital del Niño en 1929.
- c. La creación de la Sociedad Peruana de Pediatría en 1930.

En 1896 se inició la enseñanza de la Pediatría en el Perú como parte de la cátedra de partos, enfermedades puerperales y niños en San Fernando en la UNMSM. Antecedente históricos de la creación de la Cátedra de Pediatría de la UNMSM. Desde esas épocas la enseñanza de la medicina en el Perú exhibía serias limitaciones y se hallaba frecuentemente en crisis.

La Pediatría como disciplina médica independiente recién empezó a tomar cuerpo hacia la segunda mitad del siglo XIX. En la reforma del Dr. Cayetano Heredia, la escuela francesa médica tuvo prolongada influencia en el Perú y otros países sudamericanos. Así, Brasil fue el primer país que a fines de 1882 estableció una cátedra independiente de Pediatría en América del Sur, a sugerencia del pediatra francés Variot.

La presencia de los niños como objeto de los estudios médicos apareció como un apéndice de los cuidados que había que tener respecto a los adultos, lo que se mantuvo así en los planes de estudio de 1887 y 1893. No obstante, los problemas médicos de la niñez empezaban a interesar ya a los estudiantes.

En 1896, 40 años después de la fundación de la Facultad de Medicina de San Fernando, se creó la Cátedra de Pediatría, como expresión de la creciente conciencia social y académica de dirigir nuestra atención a la niñez y de enseñar esta disciplina médica como contenido independiente de otras asignaturas.

Los primeros años de la enseñanza de la Pediatría se le encarga, como primer profesor de la cátedra, al Dr. Francisco Almenara Butler quien, en colaboración con el Dr. Rómulo Eyzaguirre, la dirigió hasta 1919. La pediatría se enseñaba entonces teniendo como campo clínico 10 camas de la Sala San José del antiguo Hospital de Santa Ana, en la Plaza Italia.

Allí se atendían lactantes quienes generalmente solían quedar hospitalizados en compañía de sus madres, actualmente algunos hospitales implementaron lo que se denomina "Madre Acompañante" como el Hospital San Bartolomé en 1989, el

Instituto Nacional del Niño y en algunos hospitales en provincias, con resultados muy positivos favoreciendo, la lactancia materna y el cuidado del niño enfermo por su madre, lográndose una recuperación más rápida. El Dr Enrique León García Pitot fue innovador en el cuidado del niño, en esa época los escolares y adolescentes eran atendidos por médicos de adultos en algunas camas de los hospitales generales.

En 1920, el Dr. Enrique León García Pitot se hizo cargo de la cátedra, quien fue incorporado como profesor de la universidad en la efervescencia del movimiento por la Reforma Universitaria de 1917 en Córdoba que llegó al Perú en 1918, lo que motivó la renuncia de muchos docentes de la universidad. El Dr. Enrique León García Pitot, inició su labor docente en la misma sala San José del Hospital de Santa Ana. En 1924, al fundarse el Hospital Arzobispo Loayza, la Cátedra de Pediatría empezó a funcionar en el Pabellón 4 del nosocomio recién inaugurado, disponiéndose ya de mejores equipos, de mayor número de personal de enfermería y de un consultorio externo anexo. Cabe señalar que a fines del Siglo XIX cuando se fundó la Cátedra de Pediatría, la mortalidad infantil en el Perú era de 250 por mil RN vivos y la mortalidad infantil intrahospitalaria en el hospital de Santa Ana entre 1919 y 1924 fue de 37,4 por ciento.

Gracias a las gestiones de la “Sociedad Auxiliadora de la Infancia”, el 24 de agosto de 1923 se ordenó, por resolución suprema, la construcción del Hospital del Niño. Las primeras obras se iniciaron en 1924 en terrenos donados por la Beneficencia Pública de Lima, en el lugar que actualmente ocupa el hoy el Instituto Nacional de Salud del Niño Breña. El hospital se inauguró el 1 de noviembre de 1929 como “Hospital Julia Swayne de Leguía” y abrió sus puertas al público el 2 de enero de 1930, siendo su primer director el Dr. Carlos Krumdieck.

En 1936 el Dr. Enrique León García Pitot, es nombrado Jefe del Departamento de Pediatría, dándole un impulso importante en la organización y enseñanza de la pediatría y se retiró en 1946, a los 70 años, por la ley que hasta hoy esta vigente.

En 1983, el Hospital del Niño adopta el nombre Instituto Nacional del Niño. Es la institución nacional que se dedica a atender solo a los niños del país, participa en el pregrado y postgrado, formando innumerables pediatras de diferentes universidades.

En 1943, como parte de las Jornadas del Primer Congreso Nacional de Protección a la Infancia, se reconoció al Dr. Enrique León García Pitot, como Maestro de la Enseñanza y atención pediátrica en el Perú, en virtud de su fecunda labor académica y en mérito a su amplia labor de difusión periodística en favor de la infancia.

Años más tarde, la Sociedad Peruana de Pediatría, en homenaje al Maestro propuso celebrar el 12 de noviembre (día de su natalicio) como Día de la Pediatría Peruana, y se estableció anualmente el Premio “Enrique León García” al mejor trabajo de investigación en el campo pediátrico.

En 1947, en Washington, en el Congreso Panamericano del Niño, el Dr. Enrique León García Pitot es distinguido como Maestro de la Pediatría Continental, por su amplia trayectoria en favor de la infancia.

El Dr. Enrique León García Pitot, al inicio de su carrera, su tendencia era la gastroenterología, pero al sufrir diarrea, que casi lo lleva a la muerte, cambió su interés por la pediatría. Él decía que no hay enfermedad sino enfermos, tuvo interés en la importancia de la alimentación del niño, la lactancia materna, decía que el hombre es lo que come.

Escribió el libro “MI BEBE”, que es una recopilación de artículos en la que promueve la importancia de la dieta infantil, dando mucha importancia la lactancia materna, en que señala que la madre es la principal cuidadora para completar su obra viva, que hasta hoy tiene enorme importancia, su lema era SALVAR AL NIÑO, mensaje que todos los pediatras debemos seguir, sabias enseñanzas que dejó el Maestro Enrique León García Pitot.

No cabe duda que en los momentos aurales de la Cátedra de Pediatría de las Facultades de Medicina de las Universidades y en los orígenes del Instituto Nacional de Salud del Niño estuvo presente la propuesta de una atención integral de la salud del niño y de una acción preventiva y promocional a favor de la infancia y el desarrollo humano. Esta propuesta es un sello fundacional para las instituciones formadores y los servicios de pediatría, es preciso recordar y reafirmar.

El Dr. Enrique León García Pitot falleció el 23 de octubre de 1951 a los 81 años, dejando el mensaje A LOS NIÑOS SE LES DEBE HACER PLEITESIA POR LO QUE SON Y LO QUE PUEDEN LLEGAR A SER con una mejor calidad de vida, los pediatras somos parte de ese gran objetivo.

Recordar siempre que en la Sociedad Peruana de Pediatría trabajamos con el lema “Nuestro deber respetar al niño”.

Muchas gracias.