



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA MEDICINA**

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“RETINOBLASTOMA MÁS DESNUTRICIÓN EN PACIENTE  
PEDIÁTRICO”**

Requisito previo para optar por el Título de Médico

**Autora:** Panimboza Guamán, Inés Paulina

**Tutora:** Dra. Nájera Rodríguez, Cecilia Isabel

**Ambato - Ecuador**

**Octubre, 2016**

## **APROBACIÓN DEL TUTOR**

En mi calidad de Tutora en el Análisis de Caso Clínico sobre:

**“RETINOBLASTOMA MÁS DESNUTRICIÓN EN PACIENTE PEDIÁTRICO** “de Inés Paulina Panimboza Guamán, estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Abril del 2016.

LA TUTORA

.....  
Dra. Nájera Rodríguez, Cecilia Isabel

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso Clínico, **“RETINOBLASTOMA MÁS DESNUTRICIÓN EN PACIENTE PEDIÁTRICO”**, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuestas son de mi exclusiva responsabilidad, como autora del presente Trabajo de grado.

Ambato, Abril del 2016.

LA AUTORA

.....  
Panimboza Guamán, Inés Paulina.

## **DERECHOS DE AUTOR**

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte de mismo un documento disponible para su lectura, consulta y proceso de investigación.

Cedo los Derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de Autora.

Ambato, Abril del 2016.

LA AUTORA

.....  
Panimboza Guamán, Inés Paulina.

## APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el análisis de Caso Clínico, sobre el tema “**RETINOBLASTOMA MÁS DESNUTRICIÓN EN PACIENTE PEDIÁTRICO**”, elaborado por: Inés Paulina, Panimboza Guamán, estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Octubre del 2016.

Para constancia firman

---

1er VOCAL

---

2do VOCAL

---

PRESIDENTE

## **DEDICATORIA**

Dedico éste trabajo en primer lugar a Dios Todopoderoso, a mis padres Rosario y Julio quiénes han sido ejemplo valentía y amor, siempre apoyando tan incondicionalmente, el pilar de mi vida, protagonistas de todos mis logros.

A mis hermanos y familia.

Porque todos juntos hemos luchado para lograr mi tan anhelado sueño el ser médico.

Ustedes son parte de mi vida y de mis alegrías.

**Panimboza Guamán, Inés Paulina.**

## **AGRADECIMIENTO**

A Dios infinitamente porque me ha dado la luz, la sabiduría suficiente y ha estado conmigo a cada paso que doy, cuidándome y dándome fortaleza para continuar.

A mis amados padres, quienes a lo largo de mi vida han velado por mi bienestar y educación siendo mi apoyo en todo momento. Depositando su entera confianza en cada reto que se me presentaba, sin dudar ni un solo momento en mi dedicación y capacidad.

A mis hermanos Edwin, Miriam, Guido y Margoth por confiar en mí y ser siempre esos amigos incondicionales que sabían cómo alentarme en cada instante.

Y agradezco a la Universidad, mis estimados docentes y a mi Tutora Dra. Cecilia Nájera quien me ha guiado en la estructuración y culminación de mi trabajo de graduación, al mismo tiempo a mis amigos por su contribución en el desarrollo de mi carrera durante todos estos años.

**Panimboza Guamán, Inés Paulina.**

## ÍNDICE GENERAL

PORTADA	i
APROBACIÓN DEL TUTOR	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	iii
DERECHOS DE AUTOR	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR	v
DEDICATORIA	vi
AGRADECIMIENTO	vii
ÍNDICE GENERAL	viii
RESUMEN	xv
ABREVIATURAS UTILIZADAS EN EL PRESENTE DOCUMENTO	xiii
SUMMARY	xvii
1. INTRODUCCIÓN	1
2. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA RETINOBLASTOMA	3
2.1. DEFINICIÓN RETINOBLASTOMA	3
2.2. INCIDENCIA	3



2.3. ETIOPATOGENIA _____	4
2.4. GENÈTICA DEL RETINOBLASTOMA _____	4
2.5. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS _____	5
2.6. FISIOPATOLOGÍA _____	6
2.7. HISTOLOGÍA _____	7
2.8. FACTORES DE RIESGO _____	8
2.9. MANIFESTACIONES CLÍNICAS _____	9
2.10. HISTOPATOLOGÍA CLÍNICA _____	11
2.11. CLASIFICACIÓN _____	12
2.12. DIAGNÓSTICO _____	14
2.14. TRATAMIENTO _____	20
2.14.1. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA. _____	20
2.15. COMPLICACIONES _____	24
2.16. CRITERIOS DE REFERENCIA _____	25
3. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA DESNUTRICIÓN _____	27
3.1. DEFINICIÓN _____	27
3.2. EPIDEMIOLOGÍA DE LA DESNUTRICIÓN _____	28
3.4. AMBIENTES ADVERSOS EN EL ÚTERO _____	30
3.5. FISIOPATOLOGÍA DE LA DESNUTRICIÓN _____	31
3.6. ABORDAJE INICIAL DE LOS PACIENTES DESNUTRIDOS _____	33
3.8. ETIOLOGÍA _____	36
3.9. CLASIFICACIÓN POR GRADO Y TIEMPO _____	38

3.10. TRATAMIENTO _____	41
4. TEMA _____	51
5. JUSTIFICACIÓN _____	51
6. OBJETIVOS _____	52
6.1. OBJETIVO GENERAL _____	52
6.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS _____	52
7. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES. _____	53
8. DESARROLLO DE LA HISTORIA CLÍNICA _____	54
9. DESARROLLO Y PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO _____	66
10. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO. _____	72
11. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD. _____	75
12. TRÁMITES ADMINISTRATIVOS _____	80
13. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS. _____	81
RUTA DEL USUARIO. _____	81
14. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA _____	82
15. CONCLUSIONES _____	84
16. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS. _____	86
BIBLIOGRAFÍA _____	86
CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA _____	89

### ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1 Leucocoria pupilar signos clínicos frecuente de retinoblastoma .....	9
Gráfico 2 Estrabismo .....	10
Gráfico 3 Proptosis palpebral .....	10
Gráfico 4 Pérdida del ojo como complicación de retinoblastoma .....	24
Gráfico 5 Fórmula del puntaje Z .....	41
Gráfico 6 Pasos esenciales para el tratamiento de Desnutrición .....	42
Gráfico 7 Curvas de Crecimiento para niñas según el peso .....	58
Gráfico 8 Curvas de Crecimiento para niñas según la estatura .....	59
Gráfico 9 Test de Denver .....	63

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1	Descendencia afectada de paciente con Retinoblastoma.....	8
Tabla 2	Descendencia futura con historia familiar de Retinoblastoma .....	8
Tabla 3	Signos y síntomas infrecuentes del Retinoblastoma .....	11
Tabla 4	Clasificación pronóstica de Reese-Ellsworth .....	13
Tabla 5	Clasificación Internacional de Retinoblastoma.2003 (CIRB) .....	14
Tabla 6	Plan de alimentación durante la fase de estabilización .....	47
Tabla 7	Signos Vitales de ingreso de la paciente. ....	58
Tabla 8.	Medidas antropométricas de la paciente.....	58

## ABREVIATURAS UTILIZADAS EN EL PRESENTE DOCUMENTO

- **AA:** Aire Ambiente.
- **AAP:** Asociación Americana de Pediatría.
- **ADN:** Ácido desoxirribonucleico.
- **AM:** abreviatura que significa en la mañana.
- **BH:** Biometría Hemática.
- **CAE:** Conducto auditivo externo.
- **CIRB:** Clasificación Internacional del retinoblastoma.
- **cc:** Centímetros cúbicos.
- **cGy:** Centigray, medida preferida para referirse a la cantidad de la dosis de la radiación absorbida por el cuerpo (1 cGy= 1 rad).
- **dl:** decilitros.
- **DGP:** Diagnóstico Genético Preimplantacional.
- **DH:** Días de hospitalización
- **Dg:** Diagnóstico.
- **E.F:** Examen Físico
- **ECO:** Ecografía.
- **ELISA:** Enzyme-LinkedImmunoSorbentAssay
- Ensayo por Inmunoadsorción ligado a enzimas.
- **FC:** Frecuencia Cardíaca.
- **Fg:** Figura
- **FR:** Frecuencia Respiratoria.
- **g:** unidad de medida que indica a gramos.
- **H.G.P:** Hospital General Puyo.
- **H.B.O:** Hospital Baca Ortíz.
- **HVPP:** Hiperplasia Vítrea Primaria Persistente.
- **IDg:** Impresión Diagnóstica
- **IgG:** Inmunoglobulina G.
- **IgM:** Inmunoglobulina M.
- **iv:** sigla utilizada en medicina que significa intravenoso
- **kd:** kilodaltons
- **kg:** kilogramo.
- **MO:** mucosas orales.
- **M.S.P:** Ministerio de Salud Pública.
- **mm:** milímetros.
- **mg:** miligramos
- **OMS:** Organización Mundial de Salud.

- **ORF:**Orofaringe
- **PC:** Perímetro cefálico
- **PM:** abreviatura que significa en la noche.
- **PCR:** Proteína C reactiva.
- **RB:** Retinoblastoma.
- **RMN:** Resonancia Magnética Nuclear.
- **Retinocitoma:**"retinoblastoma a frustrado".
- **Sat O2:** Saturación de Oxígeno.
- **SP:** senos paranasales.
- **SOLCA:** Sociedad de Lucha Contra el Cáncer.
- **STAT:** Sigla utilizada en medicina que indica inmediatamente.
- **SCS:** Subcentro de salud
- **T/A:** Tensión Arterial.
- **TAC:** Tomografía Axial Computarizada.
- **UICC:** Unión Internacional Contra el Cáncer.
- **UI:** Unidades Internacionales.
- **US:** Ultrasonido.
- **VEGF:** Factor de crecimiento del endotelio vascular.
- **VSG:** velocidad de sedimentación globular.

**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**

**“RETINOBLASTOMA MÁS DESNUTRICIÓN EN PACIENTE  
PEDIÁTRICO”**

**Autora:** Panimboza Guamán, Inés Paulina

**Tutora:** Dra. Nájera Rodríguez, Cecilia Isabel

**Fecha:** Abril del 2016

**RESUMEN**

El presente trabajo tiene como propósito documentar y analizar el riesgo vital al padecer de retinoblastoma, más frecuente en países menos industrializados en poblaciones económicamente pobres y en áreas rurales, la etiología no se conoce pero se postula la posible influencia de factores genéticos, nutricionales y ambientales. Existen dos formas de la enfermedad: la hereditaria y la esporádica. La primera es más rara, con un patrón de herencia autosómica dominante, suele verse en niños pequeños y puede ser bilateral. La forma esporádica es unilateral y la mutación sólo se encuentra en las células neoplásicas. Las 2 formas afectan el peso y talla, interfiriendo con el crecimiento de los niños en etapas tempranas de su desarrollo.

Presentamos el caso de una niña de 7 meses de vida, nacida y residente en el Cantón Arajuno perteneciente a una área rural de la provincia de Pastaza, nacida en domicilio, producto de la segunda gesta, sin controles prenatales, antecedentes familiares: hermano de 3 años diagnosticado de retinoblastoma en tratamiento, la paciente es llevada por su madre al Subcentro de salud por alza térmica no

cuantificada donde prescriben antitérmico (Paracetamol) sin encontrar mejoría, además presenta enrojecimiento de ojo derecho, salida de secreción amarillenta, edema palpebral, hiporexia y decaimiento general por lo que acude al Hospital General Puyo donde le valoran : Oftalmólogo y Pediatra, deciden su ingreso al área de Pediatría con diagnóstico de **Celulitis orbitaria de ojo derecho más Desnutrición Grado II**, se realizan exámenes de laboratorio y ante la sospecha de enfermedad neoplásica ocular: se efectúa Tomografía Axial Computarizada (TAC) de senos paranasales y órbita ,Ecografía de ojo, en las cuales se encuentra masa ecogénica de contornos irregulares, mide 19 mm de longitud que desplaza el globo ocular medialmente, estos hallazgos justificaron la realización de TAC de multidetectores de órbitas simple y contrastada la misma que describe y confirma diagnóstico de **retinoblastoma derecho**. La paciente permaneció hospitalizada por 9 días en tratamiento con antibiótico por 7 días y tratamiento nutricional .La evolución clínica del proceso infeccioso fue favorable pero por la limitada capacidad resolutive del retinoblastoma, transfiere al servicio de oftalmología del Hospital Pediátrico Baca Ortiz, a la que paciente no fue llevada por descuido de sus padres.

**PALABRAS CLAVES:** RETINOBLASTOMA, NEOPLASIA\_ INTRAOCULAR, CELULITIS\_ORBITARIA, DESNUTRICIÓN.



**TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO**

**FACULTY OF HEALTH SCIENCES**

**MEDICAL CAREER**

"RETINOBLASTOMA MAS MALNUTRITION IN PEDIATRIC PATIENTS"

**Authora:** Panimboza Guamán, Inés Paulina

**Tutora:** Dr. Nájera Rodríguez, Cecilia Isabel.

**Date:** April, 2016

**SUMMARY**

This paper aims to document and analyze the vital and chronic risk to suffer from retinoblastoma, common in less industrialized countries economically poor and in rural areas, the etiology is not known but the possible influence of genetic, nutritional factors is postulated and environmental. There are two forms of the disease: hereditary and sporadic. The first is rarer, with an autosomal dominant inheritance pattern, commonly seen in young children and may be bilateral. The sporadic form is unilateral and the mutation found only in the neoplastic cells. 2 forms affect weight and height, interfering with the growth of children in early stages of development.

Then the case of a 7 months old, born and resident in the Canton Arajuno located in a rural area of the province of Pastaza, born at home, the product of the second pregnancy without prenatal checkups, family history is as follows: 3 year old sibling diagnosed with retinoblastoma treatment, the patient is taken by her mother to Sub health center thermal rise unquantified where prescribe antipyretic (Paracetamol) without finding improvement also redness of right eye output yellowish discharge, edema palpebral, hyporexia and general decay so goes the Hospital General Puyo

where we value: Ophthalmologist and pediatrician, decide to enter the area of Pediatrics with diagnosis of pre-septal cellulitis versus orbital cellulitis right eye more Malnutrition Grade II, perform laboratory tests and suspicion of ocular neoplastic disease: Computed tomography (CT) is paranasal sinuses and orbit ultrasound eye finding echogenic mass with irregular contours, measures 19 mm in length that moves the eyeball medially, these findings justify performing CT multidetector simple orbits and contrasted it suggests describing and right diagnosis of retinoblastoma. The patient remained hospitalized for nine days in treatment with antibiotics (Tobramycin, Ampicillin + Sulbactam, Metronidazole) for 7 days and its nutritional treatment for malnourished and at recommended doses required for age. The clinical course of acute infectious process was favorable but limited response capacity of retinoblastoma transfer to more complex Hospital decided, getting outpatient appointment for Ophthalmology at Children's Hospital Baca Ortiz.

**KEYWORDS:** RETINOBLASTOMA, INTRAOCULAR\_NEOPLASIA, CELULITIS\_EYE, MALNUTRITION.

## 1. INTRODUCCIÓN

El presente trabajo de investigación busca identificar el potencial riesgo que conlleva, tanto para la paciente, la familia y el medio el desarrollo progresivo de retinoblastoma el mismo que es considerado como el tumor intraocular más frecuente en la edad pediátrica.

A nivel mundial, la incidencia de retinoblastoma se registra en alrededor de 11 casos por cada millón de niños menores de 5 años. Una estimación más comúnmente usada es un caso de retinoblastoma por 18.000 –30.000 nacidos vivos. Sin embargo estas cifras pueden tener variaciones por influencia racial. Por ejemplo en Filipinas, los informes publicados han estimado que la incidencia es más que un caso de retinoblastoma por 18.000 nacidos vivos, mientras que en los Estados Unidos se estima que 250 a 500 nuevos casos de retinoblastoma se producen cada año. (Mejía W., 2013).

En los países en desarrollo una gran cantidad de pacientes son diagnosticados con enfermedad extraocular, por lo que la supervivencia es significativamente menor. Así en Perú reportan datos de supervivencia del 73%, Chile 84.8% a 3 años, en contraste en Canadá se reporta supervivencia de más del 95% a través del grupo de trabajo del estudio EURO CARE. (Gatta., 2005).

En México es un problema oncológico importante y representa 4.3% de los cánceres en niños, constituyendo la neoplasia más común en menores de 1 año de edad y la tercera en los de 1- 4 años. De acuerdo con la Dirección General de Epidemiología de la Secretaría de Salud en México, podría representar la neoplasia sólida más frecuente después de los tumores del sistema nervioso central (SNC). (Yuribia K., 2013).

De particular interés un estudio realizado en México por Cecilia Ridaura en el 2010, mostró que en niños con retinoblastoma afecta la talla y peso, lo que conlleva a una desnutrición sea esta moderada a severa, en el estudio se incluyeron 346 casos con retinoblastoma con edades desde un mes a ocho años de edad correspondiendo al rango de edad de la paciente (mediana de 24 meses). El 75% de los casos ingresó

antes de cumplir tres años y 50% de los casos en los primeros dos años de vida. La distribución por género fue similar. Más de la mitad de los casos llegaron al hospital en estadios avanzados de la enfermedad con tumor extraocular (etapa III) o con metástasis a distancia (etapa IV). El 40% proviene de los estados del sur de México y hubo muy pocos de los estados del norte. La distribución entre rural y urbano fue similar. La gran mayoría de los casos procedía de medio socioeconómico bajo de acuerdo con la clasificación de Trabajo Social del Instituto Nacional de Pediatría. Solamente en 21 casos (6.06%) se documentó antecedente familiar de la misma enfermedad y en casi la tercera parte de los casos el tumor era bilateral. (Ridaura C. ,2015).

En el Ecuador no existen datos epidemiológicos que indiquen la incidencia de retinoblastoma en edad pediátrica, pero el registro de tumores de SOLCA informa que este tumor tiene una prevalencia del 32% entre todas las enfermedades oncológicas que afectan el globo ocular. (Mejía W. ,2013)

En aquellos niños que el retinoblastoma ha invadido el nervio óptico, la coroides la esclerótica, la órbita o la cámara anterior requieren quimioterapia, ya que están en mayor riesgo de metástasis y por consiguiente la muerte. En países desarrollados, el 98 % de los niños con retinoblastoma sobreviven y pueden llevar una vida larga y productiva, sin embargo en los países menos adelantados como el Ecuador el 50 % de los niños mueren a causa de la extensión del tumor. (Mejía W. 2013).

El tratamiento debe ser individualizado para cada paciente, depende de la edad del niño, del compromiso de uno o ambos ojos y si el cáncer se ha extendido o no a otras partes de cuerpo, el principal objetivo de tratamiento debe ser ; salvar la vida del paciente, salvar el ojo en lo posible, y debe estar supervisado por un equipo multidisciplinario que incluya Oncólogo Pediatra, Oftalmólogo Pediatra, Cirujano Pediatra, Hematólogo Pediatra, Oncólogo de Radioterapia, Neurólogo, Enfermero Especializado en Pediatría, Especialista en Rehabilitación, Psicólogo, Trabajadores Sociales, Genetista. (Abramson G. ,2010)

Se deduce que el retinoblastoma requiere de tratamiento oportuno, continuo y evaluaciones periódicas para evitar complicaciones propias de la enfermedad lo que

contribuye al bienestar de las personas y de las comunidades que es objetivo central y razón de ser de los servicios de salud. (Millán Y., 2013).

Debemos tener en cuenta que un buen fortalecimiento de los servicios de salud especialmente en la Atención Primaria de salud salvará muchas vidas, mediante la intervención de todo el equipo de salud.

## **2. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA RETINOBLASTOMA**

### **2.1. DEFINICIÓN RETINOBLASTOMA**

Se lo define como un tumor que se origina en los fotorreceptores retinianos. Es el tumor intraocular maligno más frecuente de la infancia y la segunda neoplasia intraocular primaria en frecuencia en todos los grupos de edad (la primera es el melanoma de coroides). (Fontenla J., 2010)

### **2.2. INCIDENCIA**

La incidencia de este tumor es baja, de 1/18. 000 nacidos vivos, sin preferencia sexual ni étnica, ni tampoco mayor tendencia a manifestarse en un ojo que en otro. El aumento de la incidencia de éste tumor se debe a la supervivencia de los casos hereditarios. Según un estudio publicado en Lancet el 25 de enero del 2003 por la Dra. Annette Moll, del Centro Médico de la Universidad de Ámsterdam, se ha observado que los niños nacidos por fecundación in vitro podrían tener entre 5 y 7 veces más predisposición que los nacidos normalmente para desarrollar un retinoblastoma infantil, asumiendo que la fecundación in vitro representa del 1 al 1,5% de todas las concepciones en Holanda. (Fontenla J., 2010)

El retinoblastoma afecta al lactante o niño pequeño con una media de 18 meses de edad en el momento del diagnóstico, y la gran mayoría presenta manifestaciones clínicas antes de los 3 años, por lo que se considera como un tumor de alta malignidad, ya que es mortal si no se trata, pero con tratamiento adecuado se observa una supervivencia del 94%. Excepcionalmente hace regresiones espontáneas. (Fontenla J., 2010)

### **2.3. ETIOPATOGENIA**

La etiopatogenia del retinoblastoma puede ser hereditaria (40% de los casos) o esporádica (60%). Si ha habido casos en la familia, hecho que sucede en el 8% de los casos, la detección suele efectuarse durante los primeros meses de vida, pero raramente está presente en el momento del nacimiento. (Fontenla J., 2010)

### **2.4. GENÉTICA DEL RETINOBLASTOMA**

El principal evento genético que ocurre en el retinoblastoma es la inactivación de ambos alelos del gen RB1 en el locus 13q14 por translocaciones, deleciones, inserciones y mutaciones puntuales. Este es un oncogén recesivo que codifica una proteína nuclear de 110 kd con 928 a, perteneciente a un punto de chequeo del ciclo celular, desde el punto de vista genético existen dos tipos de retinoblastoma; la hereditaria y la no hereditaria. (Villamil J., 2011)

#### **2.4.1. Casos hereditarios**

La predisposición genética del retinoblastoma, que es de carácter familiar en el 40% de los casos, es autosómica dominante con alta penetrancia, aunque incompleta, ya que ésta sólo se produce en el 70%. Este tumor suele presentarse de forma multifocal y bilateral y la media de edad de aparición de la clínica se sitúa entre los 12 y los 15 meses. (Fontenla J., 2010)

#### **2.4.2. Casos esporádicos o no hereditarios**

El retinoblastoma de presentación esporádica constituye el 60% de los afectados. El 25% de los casos puede tener su origen en mutaciones germinales que pueden transmitir el tumor a la descendencia, y en el 75% de los casos tiene su origen en mutaciones somáticas que no comportan perpetuación hereditaria del tumor.

Este último tipo de presentación tiene mayor tendencia a manifestarse como unilateral y unifocal, y la edad de presentación se sitúa entre los 24 y los 27 meses. (Fontenla J., 2010)

Cualquier individuo con antecedentes familiares positivos de retinoblastoma debe solicitar asesoramiento genético para identificar los riesgos específicos de

transmisión del gen o de la enfermedad a sus hijos. La práctica actual consiste en realizar pruebas de detección a todos los hermanos e hijos de pacientes con retinoblastoma para descartar su posible desarrollo. Este procedimiento frecuentemente requiere anestesia general para realizar oftalmoscopia, ya que, por la corta edad de los pacientes, no existe colaboración. Es conveniente restringir las pruebas de detección a los individuos que están realmente en riesgo, es decir, los que han heredado la mutación de las células germinales en vista que la mutación somática no es transmisible hereditariamente. (Fontenla J., 2010)

### **2.4.3. Evento genético nuevo**

Puede ocurrir como evento genético nuevo en un gameto o en estadios tempranos de la embriogénesis, pero en este caso no hay historia familiar previa. Aquellos pacientes con la transmisión hereditaria pueden sufrir retinoblastomas primarios adicionales en el mismo ojo o en el contralateral y además padecen otras neoplasias en una tasa de 1% por año de vida que incluyen sarcoma oncogénico de cráneo y huesos largos, sarcoma de tejidos blandos, pinealoblastomas, melanomas cutáneos, enfermedad de Hodgking, cáncer de pulmón y mama: que pueden ser los causantes de la muerte del paciente a largo plazo. (Villamil J., 2011)

## **2.5. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS**

### **2.5.1. Teoría de la doble mutación**

Desde el punto de vista genético, Knudson estableció en 1971 la teoría de la doble mutación, que constituyó un importante adelanto en la genética actual. El retinoblastoma está producido por una doble mutación, con alteración de los 2 alelos normales de un gen del cromosoma 13: el gen RB1. El gen mutado es un gen supresor recesivo que, en condiciones normales, suprime la división celular, este gen produce una fosfoproteína nuclear con actividad fijadora de ADN y si es fosforilada a consecuencia de la disminución de la actividad del gen p21, conlleva una disminución de la sensibilidad de las células ante la apoptosis y la consiguiente aceleración de la división celular. Cuando los 2 alelos están afectados, se inhibe la

supresión del crecimiento celular y se desarrolla el tumor. La pérdida del alelo es secundaria a mutaciones, ya sea en las células retinianas somáticas aisladas (retinoblastoma no hereditario) o en las células de la línea germinal (retinoblastoma hereditario), siendo este un gen poliotrópico, que por su mutación provoca diversos efectos y produce un tumor benigno muy poco común que se conoce como retinota. También se puede encontrar un pinealoblastoma asociado con un retinoblastoma bilateral. A ésta tríada tumoral se la denomina “forma trilateral de retinoblastoma”. Recientemente se ha realizado un estudio en el que se demuestra que las formas más agresivas del tumor, que tienen extensión extraocular, y los tipos de retinoblastoma poco diferenciado contienen una disminución en la expresión del enzima Fas y un aumento de la expresión del ligando aberrante Fas-L . Se cree que este factor aberrante es potencialmente inmunosupresor y permite que las células tumorales del retinoblastoma escapen al sistema inmunitario, implantándose así en otros tejidos extraoculares. ( Fontenla J., 2010)

## **2.6. FISIOPATOLOGÍA**

Es casi un consenso que el retinoblastoma se deriva generalmente de una mutación en el brazo largo del cromosoma 13 bandas 13 q 14 de las células multipotenciales de la retina interna o externa. Intraocularmente, exhibe una variedad de patrones de crecimiento.

### **2.6.1. Primer patrón**

Un primer patrón es el crecimiento endofítico, que se produce cuando el tumor cruza la membrana limitante interna y forma una masa blanca o crema ubicada en el ojo. Generalmente significa metástasis vítrea, separada por pequeños fragmentos de tejido, del tumor principal. En algunos casos, suele ser amplia y permite que las células tumorales se vean como masas esferoidales flotando en la cámara vítrea y en la cámara anterior, simulando una endoftalmitis o iridociclitis y oscureciendo la masa primaria. El crecimiento de este tejido tumoral en otras áreas de la retina puede ser confundido con tumores multicéntricos. (Mejía W., 2013)



### **2.6.2. Segundo patrón**

Es el crecimiento exofítico que se produce en el espacio subretiniano, este a menudo se asocia con la acumulación de líquido subretiniano y desprendimiento de la retina. Las células tumorales pueden infiltrarse a través de la membrana de Bruch en la coroides y después invadir cualquiera de los vasos sanguíneos o los nervios ciliares. Los vasos retinianos se observan aumentados de calibre y tortuosos, superpuestos a la masa. Finalmente el crecimiento difuso infiltrante es un subtipo raro (1,5%). Aquí las células tumorales infiltran la retina, sin una masa o tumor evidente, con un crecimiento lento y plano. La masa de color blanco como existe en el retinoblastoma típico es muy raro. (Mejía W., 2013)

## **2.7. HISTOLOGÍA**

En cuanto al aspecto histopatológico, hay que hacer una primera distinción entre la forma indiferenciada y la forma diferenciada. La primera está compuesta por células de alto grado de inmadurez en las que no es posible reconocer algún parecido con sus progenitores. Se encuentran dispuestas de una manera desordenada. En este caso, los núcleos son grandes e hiper cromáticos, se localizan en la base de la célula, tienen cromatina densa, escaso citoplasma y frecuentes mitosis.

En la forma diferenciada, el aspecto de las células es muy maduro, son de forma cilíndrica y se disponen radialmente formando una luz común vacía por el centro y delimitada por una membrana que adopta la típica figura de rosetas de Flexner Wintersteiner o de Fleurette. Referente al resto de características histológicas, la vascularización normalmente está más o menos representada, así como las áreas de necrosis y de calcificaciones, que son elementos importantes que definen el diagnóstico. (Fontenla J., 2010)

## 2.8. FACTORES DE RIESGO

### 2.8.1. Antecedentes personales y heredo-familiares:

La presentación heredo-familiar corresponde al 30%, la enfermedad tiende a ser bilateral y multicéntrica por lo que se recomienda examinar a los padres y hermanos. En ocasiones se puede encontrar en uno de los padres un retinocitoma ("retinoblastoma frustrado"), por lo que el antecedente de problemas visuales podría estar ausente. Los familiares deben ser controlados cada tres meses el primer año, cada cuatro el segundo y luego cada dos años por que las probabilidades de tener un hijo con retinoblastoma si el caso es hereditario son del 50%.

La descendencia de un paciente afecto de Rb (retinoblastoma) esporádico tiene una posibilidad menor al 1 % de verse afectada. Los estudios y consejo genéticos son muy importantes en el manejo. El análisis del polimorfismo del ADN puede ser predictivo del riesgo. Ver en la Tabla 1. (Instituto Nacional de Oftalmología .Ministerio de Salud. Servicio de Oncología ocular y órbita.2010

*Tabla 1* Descendencia afectada de paciente con Retinoblastoma

<b>Paciente con retinoblastoma</b>	<b>Unilateral</b>	<b>Bilateral</b>
Padre o madre del niño afectado	1%	6%
Niño afectado	8%	40%
Hermanos normales del niño afectado	1%	< 1%

**Fuente:** Instituto Nacional de Oftalmología .Ministerio de Salud. Servicio De Oncología Ocular y órbita 2010.

Riesgo de la descendencia futura cuando la historia familiar es positiva (y la penetrancia del 80%) demuestra las posibilidades de tener hijos con retinoblastoma en los miembros de la familia nombrados. **Ver tabla 2.**

*Tabla 2* Descendencia futura con historia familiar de Retinoblastoma

<b>Paciente con retinoblastoma</b>	<b>Unilateral</b>	<b>Bilateral</b>
Padre o madre del niño afectado	40%	40%
Niño afectado	40%	40%
Hermanos normales del niño afectado	7%	7%

**Fuente:** Instituto Nacional de Oftalmología .Ministerio de Salud. Servicio De Oncología Ocular y órbita 2010.

## **2.9. MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

El retinoblastoma puede tener diversas formas de presentación clínica. La más frecuente es la leucocoria u “ojo de gato amaurotico”. La leucocoria es un reflejo pupilar blanquecino que se presenta en el 60% de los casos como lo demuestra el **Gráfico 1**. El estrabismo es la segunda forma más común de presentación, con el 20%. Por este motivo, en todos los casos de estrabismo es indispensable practicar una exploración de fondo de ojo con una buena dilatación pupilar .Ver **Gráfico2**

***Gráfico 1** Leucocoria pupilar signos clínicos frecuente de retinoblastoma*



***Fuente:** Instituto Nacional de Oftalmología .Ministerio de Salud. Servicio De Oncología Ocular y órbita 2010.*

*Gráfico 2 Estrabismo*



**Fuente:** Corral J. *Oftalmología pediátrica para todos los días. Clínica Oftalmológica Díez del Corral. Actualización en Pediatría. Madrid 2013.*

Otras formas de presentación menos frecuentes son el ojo rojo y doloroso con afectación de la cámara anterior, que se da en aproximadamente el 7% de los casos. La disminución de la agudeza visual se encuentra en el 5% de los casos y suele presentarse en niños de más edad debido a que ya pueden comunicar esta pérdida de la agudeza. Más raramente (3% de los casos), el retinoblastoma se diagnostica como:

- Un hallazgo casual en una revisión rutinaria de un paciente con antecedentes familiares de este tumor.
- Un glaucoma secundario, asociado o no a buphalmía.
- Una proptosis debida a una alteración orbitaria que simula una celulitis. Ver el **Gráfico 3.**

*Gráfico 3 Proptosis palpebral*



**Fuente:** Fernández J. *Celulitis orbitaria. Pediatría Integral. 2014. [http://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii02/04/108-114\\_celulitis\\_preseptal.pdf](http://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii02/04/108-114_celulitis_preseptal.pdf)*

También se han descrito casos de retinoblastoma atípico en niños mayores e incluso en adultos, con una presentación clínica de depósitos blanquecinos en la cámara anterior o como una hemorragia vítrea con hifema que posteriormente desemboca en hipertensión ocular secundaria.

En la **Tabla 3** se detallan otros signos y síntomas, con una frecuencia conjunta inferior al 5%. (Fontenla J., 2010)

**Tabla 3** Signos y síntomas infrecuentes del Retinoblastoma

Hifema espontáneo
Heterocromía de iris
Neovascularización del iris
Nistagmo
Celulitis orbitaria
Hemorragia vítrea
Anisocoria

*Fuente: Fontenla J. Retinoblastoma. Artículo Original 2010.*

## 2.10. HISTOPATOLOGÍA CLÍNICA

El tumor se origina a partir de los elementos retinianos inmaduros que pueden estar presentes en el tumor en diferentes estados de diferenciación, a los cuales les corresponden diversos aspectos morfológicos.

Macroscópicamente se observa una masa intraocular blanquecina, o de tonos entre amarillos y rosados, irregular y con grandes vasos en la superficie. Algunas veces pueden aparecer microaneurismas y telangiectasias.

El retinoblastoma suele localizarse en el polo posterior, pero también puede presentarse en la extrema periferia retiniana o de forma multifocal. El tipo de morfología puede ser exofítica o endofítica, dependiendo de hacia qué dirección se produce el crecimiento de la masa tumoral. (Fontenla J., 2010)

### **2.10.1. Tumor endofítico**

Es la forma de presentación más frecuente. Se proyecta desde la retina hacia la cavidad vítrea y se presenta como una masa única o más raramente múltiple, de una coloración blanquecina o rosada, con aspecto irregular y lobulado. La neoplasia suele ocupar entre un cuarto y la mitad de la cavidad vítrea. Frecuentemente se asocia a la presencia de vasos de pequeño calibre en su superficie y, en ocasiones, se observan telangiectasias. En la lesión se pueden identificar zonas de necrosis y calcificaciones; estas últimas destacan por un color blanco-brillante.

### **2.10.2. Tumor exofítico**

Esta variante crece hacia el espacio subretiniano y produce un desprendimiento total de la retina. Esta forma de crecimiento tumoral se da en la fase tardía, y en estos casos la visualización del tumor a veces es difícil, sobre todo si el vítreo es turbio a causa de una hemorragia.

Por otro lado la difusión de las células tumorales se dirige, en un primer tiempo, hacia la cavidad vítrea y el humor acuoso, y en una segunda fase, cuando la colonización ha llegado a la coroides, se efectúa por difusión hemática hacia la vía sistémica. La extensión coroidea está siempre presente en los retinoblastomas grandes, pero no siempre implica metástasis, y es compatible con una buena supervivencia.

Cuando se produce la infiltración del nervio óptico es un factor que empeora el pronóstico. Una vez ha invadido el nervio óptico y atravesado la lámina cribosa, las células del retinoblastoma pueden pasar a difundirse al espacio subaracnoideo y al sistema nervioso central. (Fontenla J., 2010)

## **2.11. CLASIFICACIÓN**

En 1963 se creó la clasificación de Reese - Ellsworth (R-E), basado en el estadio del tumor intraocular y la probabilidad de preservar el ojo luego del tratamiento con radioterapia con haz externo. Inicialmente la clasificación determinaba cinco

grupos (I al V) de acuerdo con el tamaño, localización y focalización del tumor; en el grupo I se ubicaban los ojos con bajo riesgo de enucleación y en el grupo V los de alto riesgo. (Villamil J., 2012)

Según estos conceptos, el retinoblastoma se clasifica en 5 grupos, que se detallan en la **Tabla. 4**, pero que en la actualidad no está siendo utilizada.

**Tabla 4** Clasificación pronóstica de Reese-Ellsworth

<b>Grupo 1</b>	Muy favorable para la conservación de la visión.
<b>Grupo 2</b>	Favorable para la conservación de la visión.
<b>Grupo 3</b>	Posible conservación de la visión.
<b>Grupo 4</b>	Desfavorable para la conservación de la visión.
<b>Grupo 5</b>	Muy desfavorable para la conservación de la visión.

*Fuente: Carpio G. Análisis clínico-epidemiológico sobre el comportamiento del Retinoblastoma en menores de 15 años. Rev. Méd-Cient "Luz Vida". 2013.*

Debido a que la clasificación de R-E no establecía una clara relación de las siembras tumorales y no era un buen predictor de éxito para la quimioterapia, obligó a realizar un nuevo consenso que desarrollara una clasificación más sencilla, fácil de recordar y con mejor aplicación a las terapias actuales como la quimio reducción y terapia combinada.

En 2003 nace la Clasificación Internacional del Retinoblastoma (CIRB, **tabla 5**), que se basa principalmente en la extensión de las siembras tumorales en el espacio vítreo y subretiniano, teniendo en cuenta el tamaño del tumor y su ubicación. La CIRB es útil para enfocar el tratamiento inicial del paciente, de acuerdo con la historia natural de la enfermedad (temprana, el grupo A y tardía, grupo E) y la probabilidad de salvar los ojos cuando se utiliza la terapia combinada. En los grupos A y B el tumor está localizado solo en la retina; en los grupos C y D, existen siembras tumorales en el espacio vítreo y subretiniano; y en el grupo E hay gran extensión del tumor.

La CIRB no intenta predecir pronóstico de vida o desenlace visual; predice desenlace del globo ocular, especialmente la probabilidad de evitar la enucleación o radioterapia con haz externo luego de la terapia combinada. (Villamil J., 2012)

En la **Tabla 5** se detalla la Clasificación Internacional de retinoblastoma, la cual está basada en las características de presentación del retinoblastoma. (Carpio G., 2013).

*Tabla 5 Clasificación Internacional de Retinoblastoma.2003 (CIRB)*

<b>A</b>	Tumor pequeño, menor de 3 mm.
<b>B</b>	Tumor grande: mayor de 3mm. Tumor macular: menor o igual de 3 mm de la fovea. Tumor yuxtapapilar: localización yuxtapapilar. Líquido subretiniano: menor o igual de 3 mm de margen.
<b>C</b>	Siembras focales.
<b>D</b>	Siembras difusas.
<b>E</b>	Tumor extenso

*Fuente: Carpio G. Análisis clínico-epidemiológico sobre el comportamiento del Retinoblastoma en menores de 15 años.Rev. Méd-Cient “Luz Vida”. 2013.*

## 2.12. DIAGNÓSTICO

### 2.12.1 Examen físico

Desde el nacimiento hasta los 3 años de edad, se debe preguntar a los padres si tienen alguna duda sobre los ojos de sus hijos. El examen físico también debe incluir una evaluación del reflejo rojo, examinar los globos oculares en busca de anomalías hasta que el niño cumpla los 3 años de edad y se pueda probar la agudeza visual. Si se observa leucocoria, o si hay alguna duda sobre el reflejo rojo, el paciente debe ser referido a un oftalmólogo lo más pronto posible.

El diagnóstico del retinoblastoma generalmente se basa en el aspecto oftalmoscópico del tumor, pero una anamnesis y examen de los sistemas siempre



se debe realizar, se debe prestar especial atención a los factores de riesgo para otras enfermedades que cursan con leucocoria. (Mejía W. ,2013)

Una de las claves más importantes en la supervivencia y la respuesta al tratamiento de este tumor radica en un diagnóstico precoz, para llevarlo a cabo existen diversas técnicas tanto para el diagnóstico primario del tumor como para efectuar un diagnóstico de extensión ante la sospecha de metástasis. (Fontenla J., 2010)

## **2.12.2. Pruebas de diagnóstico**

### **2.12.2.1 Oftalmoscopia indirecta**

La oftalmoscopia directa con midriasis completa se considera una de las técnicas más utilizadas para llegar al diagnóstico del tumor tras su sospecha clínica. A través de ésta, junto con la realización de la indentación escleral, pueden visualizarse los tumores situados en la porción anterior al ecuador (del ojo), ya que de otro modo pasarían inadvertidos. Además, se puede determinar la morfología endofítica o exofítica del tumor, siendo ésta la técnica de elección para el diagnóstico y a veces incluso resulta suficiente, pero en algunos casos pueden requerirse otras exploraciones complementarias, tales como la ecografía ocular, que permite detectar la presencia de depósitos de calcio, necrosis, residuos vítreos asociados y desprendimiento de retina. (Fontenla J., 2010)

### **2.12.2.2. Ecografía**

La ecografía, generalmente, revela la presencia de una masa bien definida en el vítreo. Puede ser unifocal pero usualmente es multifocal y con apariencia irregular. El A-scan muestra una alta reflectividad, moderada a fuerte atenuación de la onda y cuando los depósitos de calcio son numerosos y/o grandes, ellos producen sombra en la órbita y esclera adyacente. La B-scan, distingue dos tipos ecográficos basados en su estructura interna, sólido (estadío temprano) y quístico (estadío avanzado). (Villamil J., 2012)

### **2.12.2.3. Tomografía Axial Computarizada (TAC)**

La TAC puede detectar calcificaciones, pero se usa con menos frecuencia debido a la preocupación sobre la exposición a radiaciones, se usa para detectar si hay tumor fuera del ojo o en el cerebro. (Mejía W., 2013)

Sin embargo la TAC puede descartar una posible extensión intraorbitaria o intracraneal y observar, a nivel ocular, masas irregulares, solitarias o múltiples, originadas en la pared posterior o externa del globo ocular. En muchos casos se observan calcificaciones, y, si el tumor invade la esclerótica, se registra una intensificación de ésta al inyectar contraste. La invasión en sentido posterior se manifiesta como un engrosamiento del nervio óptico y/o una lesión del quiasma. Generalmente, el tumor tiene una densidad mayor que el nervio óptico normal, con aumento de la intensidad después de la inyección intravenosa con contraste.

En los casos de recidiva tumoral, la TAC permite definir la localización y la extensión de este nuevo tumor. (Fontenla J., 2010)

### **2.12.2.4. Resonancia Magnética Nuclear (RMN)**

Una RMN también se debe incluir entre las pruebas diagnósticas para buscar extensión extraocular de los tumores y excluir Retinoblastoma trilateral en pacientes con mutaciones en la línea germinal. (Mejía W., 2013). Es ideal para evitar la exposición a radiación ionizante por el riesgo adicional de desarrollar otras neoplasias, es más efectiva estableciendo los diagnósticos diferenciales; y puede usarse en el seguimiento de pacientes con factores de riesgo histopatológicos para recurrencias. Sin embargo presenta limitaciones en la evaluación del nervio óptico, con una sensibilidad del 66% y una especificidad del 79%. Es segura estadificando el tumor y detectando factores de riesgo para metástasis, identificando compromiso temprano de la glándula pineal. Si existen signos clínicos de compromiso del nervio óptico, debe realizarse punción lumbar. (Villamil J., 2012)

La enfermedad metastásica sin evidencia del compromiso del nervio óptico es rara. La punción lumbar con análisis del líquido cefalorraquídeo, aspiración de médula ósea y gammagrafía ósea no se realizan de forma rutinaria, sin embargo estas

pruebas están indicadas en los niños con enfermedad intraocular avanzada o con evidencia de enfermedad extraocular. (Mejía W. ,2013)

Leal – Leal en el 2010 con un nivel de evidencia D, dedujo que no es necesario realizar un diagnóstico histopatológico para tratar el retinoblastoma. No se recomienda la biopsia por aspiración con aguja fina debido a que puede sembrar el tumor en todo el trayecto de la aguja. (Guía de Práctica Clínica. Diagnóstico y Manejo del Retinoblastoma 2013).

### **2.12.3.Sistema de Estadificación de Abramson para el retinoblastoma**

#### **1.- Enfermedad Intraocular**

- a) Tumores retinianos.
- b) Extensión a la coroides.
- c) Extensión hasta la lámina cribosa.
- d) Extensión dentro de la esclera.

#### **2.- Enfermedad Orbitaria**

- a) Tumores orbitarios:
  - Sospechoso (hallazgo de células epiesclerales aisladas en la patología).
  - Confirmado (por biopsia en la masa orbitaria).
- b) Invasión nodal local.

#### **3.- Enfermedad en el Nervio Óptico**

- a) Tumor más allá de la lámina cribosa, pero sin incluir la línea de sección.
- b) Tumor en la línea de sección.

#### **4.- Metástasis Intracraneanas**

- a) Solamente LCR positivo.
- b) Masa en SNC.

## **5.- Metástasis a Distancia**

- a) Médula o hueso positivos.
- b) Invasión de otro órgano. (Mejía W., 2013)

Otra técnica importante es la paracentesis del humor acuoso, que permite realizar análisis enzimáticos y el estudio citológico.

Por un lado, mediante la paracentesis se obtiene un cociente de lactato deshidrogenasa acuoso-plasmática, que, si resulta ser superior a 1,0, sugiere el diagnóstico de retinoblastoma. Por otra parte, el examen citológico de las células presentes en el humor acuoso puede confirmar el diagnóstico y el grado de malignidad de este tumor.

Otras pruebas diagnósticas, como la radiografía del globo ocular con películas dentales libres de hueso, permiten detectar la presencia de calcio, y la prueba de enzimo-inmunoanálisis (ELISA) permite excluir la toxocariasis. También puede detectarse el antígeno carcinoembrionario en los pacientes afectados de retinoblastoma, así como en determinados miembros de la familia. En los casos de retinoblastoma primario o metastásico en que los resultados de las pruebas no invasivas son dudosas, puede llevarse a cabo la biopsia con aguja fina.

Una vez diagnosticado el tumor, para llevar a cabo el diagnóstico de extensión debe realizarse una punción lumbar y una aspiración de médula ósea para detectar posibles metástasis. (Fontenla J., 2010)

### **2.12.4. Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)**

Ofrece la oportunidad de tener un hijo sin transmitir la enfermedad genética, éste es un nuevo método de diagnóstico que se realiza en el embrión antes de su implantación en el útero, ya que nos informa del estado de cada embrión concebido y permite que únicamente los sanos sean transferidos al útero.

En un estudio retrospectivo efectuado en 1.831 pacientes con retinoblastoma y antecedentes familiares de la enfermedad, que fueron monitoreados desde su nacimiento fueron diagnosticados a una edad más joven (media de 8 meses) pero tenían mejor supervivencia a 5 años que los que tenían una historia familiar positiva y no se sometieron a vigilancia (68% frente a 38% respectivamente, con un 71% frente a un 15% de supervivencia de los tumores oculares unilaterales y el 67% frente al 43% de los tumores bilaterales).( Mejía W.,2013)

### **2.13. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

Existen otras condiciones oculares relacionadas con la infancia, que pueden simular clínicamente los retinoblastomas. Shields y colaboradores evaluaron 500 pacientes referidos por posible retinoblastoma, de los cuales el 42% presentaban otros diagnósticos; las tres lesiones más comunes fueron hiperplasia persistente primaria del vítreo (28%), enfermedad de Coat (16%) y posible toxoplasmosis (16%). En un estudio más reciente, estas enfermedades se mantienen, teniendo la hiperplasia persistente primaria del vítreo un 31% y la enfermedad de Coats un 29%.(Villamil J., 2012)

La mayoría de las enfermedades se pueden diferenciar fácilmente del retinoblastoma por medio de un cuidadoso examen clínico:

**La Enfermedad de Coats**, es una enfermedad ocular idiopática presente predominantemente en niños. Se caracteriza por la presencia de vasos patológicos telangiectásicos que infiltran la retina y conducen a la acumulación de líquido subretiniano y lípidos, que semejan leucocoria. Es la patología más comúnmente confundida con retinoblastoma, pero se diferencia por la falta de calcificación de la masa tumoral.

**La Hiperplasia Vítreo Primaria Persistente**, o (síndrome persistente de la vasculaturafetal), es una anomalía congénita unilateral del desarrollo, caracterizada por la presencia de restos embriológicos de tejido mesenquimatoso en la cavidad

vítrea. Los pacientes a menudo se presentan con leucocoria, sin embargo no hay masa presente en la retina.

**Las Cataratas Congénitas**, son una causa importante de leucocoria en la infancia. A menudo están presentes en el nacimiento y puede ser idiopática, familiar, o asociado a enfermedades maternas como rubeola, sífilis, galactosemia. Un cuidadoso examen con lámpara de hendidura identificara las cataratas.

**La infección por Toxocara** causa inflamación retinocoroidea y cicatrices vítreas lo que distorsiona la arquitectura normal de la retina y puede manifestarse como leucocoria en oftalmoscopia. El ELISA es para *Toxocara canis* y se puede utilizar para confirmar el diagnóstico.

**La Retinopatía del Prematuro**, resulta de la falta de desarrollo de la retina normal en recién nacidos prematuros expuestos a altos niveles de oxígeno durante el período postnatal. Se asocian con vascularización anormal, fibrosis, y desprendimiento de la retina, que puede producir un reflejo blanco, y que se debe sospechar en recién nacidos prematuramente. (Mejía W., 2013)

## **2.14. TRATAMIENTO**

El tipo de tratamiento depende del grado de enfermedad dentro del ojo y de si se ha diseminado más allá, también dependerá de la localización del tumor, debiendo individualizarse. (Yuribia K., 2013).

### **2.14.1. MANEJO SEGÚN NIVEL DE COMPLEJIDAD Y CAPACIDAD RESOLUTIVA.**

La terapia específica es compleja y debe individualizarse considerando la historia familiar, edad del paciente, lateralidad, tamaño, localización, numero de tumores, siembra vítrea e invasión extraocular. Los tratamientos a considerar son:

**Fotocoagulación con láser:** Empleada en tumores menores de 4.5 mm de base y 2.5 mm de altura aislados. Posteriores al ecuador (excepto maculares a papilares), sin siembra vítrea. Se recomienda realizar una doble barrera alrededor del tumor con láser de xenón diodo de Argón para lograr la isquemia tumoral. Puede requerirse una sesión mensual par 2 o 3 meses para lograr la regresión tumoral. El riesgo de esta técnica es la ruptura de la membrana de Bruch y la diseminación tumoral.

**Termoterapia transpupilar:** Usada en tumores menores de 4 mm de base y 2 mm de altura sin siembra vítrea ni líquido subretiniano, localizados en el polo posterior. No se utiliza en tumores periféricos. En casos con más de 6 mm de altura puede usarse en combinación con la braquiterapia. La radiación infrarroja logra temperaturas de 42 a 60°C sobre el tumor y hasta 1 mm de su borde. Las complicaciones incluyen la atrofia iridianafocal y catarata. (Instituto Nacional de Oftalmología 2010)

**Crioterapia:** La termoterapia transpupilar consiste en calentar directamente el tumor usando un sistema de laser diodo infrarrojo, llevando a muerte de las células tumorales y formando una cicatriz blanco-grisácea. La crioterapia permite congelar rápidamente los tejidos tumorales (- 90° C por minuto), lo que causa alteraciones tanto en la bioquímica intracelular como en la suplencia vascular de las células tumorales llevándolas a muerte celular. Este método podría utilizarse luego de la quimiorreducción, o es muy útil en los retinoblastomas pequeños ubicados en el ecuador y en la periferia. Si al momento del tratamiento se encuentran siembras vítreas no sería un método de elección. (Villamil J., 2012)

La crioterapia está indicada en tumores:

- Como tratamiento primario o en tumores recurrentes o residuales
- Menores o iguales a 3.5 mm de diámetro y  $\leq 3$  mm de grosor, sin siembras
- Ecuatoriales y periféricos. (Guía de Práctica Clínica .Diagnóstico y Manejo de Retinoblastoma 2013.)

**Radioterapia externa:** Aplicada en tumores mayores de 15 mm de base y 10 mm de altura, tumores múltiples, siembras vítreas extensas, invasión orbitaria o del nervio óptico (post- enucleación). Las dosis se dividen en 3 a 6 semanas hasta una dosis total de 3500-5000 cGy.

El índice de curación es del 85% - 90%, no debe usarse como principal tratamiento ante la pérdida de la visión irreversible, puesto que los efectos secundarios son múltiples: catarata, ojo seco, queratopatía, retinopatía, neuropatía óptica, alteraciones en el desarrollo óseo orbitario y osteosarcomas en la zona de irradiación. (Instituto Nacional de Oftalmología 2010)

La Canadian retinoblastoma Society y diversos autores coinciden en , recomendar que la radioterapia sea usada solo como terapia de salvamento para ojo después que la quimioterapia y terapia focal hayan fallado en el control del tumor y que además presente en:

- Etapa IV y/o V.
- Tumor con siembras vítreas
- Grosor del tumor > 5 mm
- Tumor refractario
- Tumor grande
- Numerosos tumores. (Guía de Práctica Clínica .Diagnóstico y Manejo de Retinoblastoma 2013.)

**Braquiterapia:** Utilizada en tumores menores de 16 mm de base y 8 mm de altura, así sean maculares y yuxtapapilares. Se coloca un implante focal radio activo (Yodo-125 Iridio-192 y Rutenio-106) dentro del soporte de metal noble como oro, plata o platino, y se aplica sobre la base del tumor para irradiarlo por 2 a 4 días. La dosis total es de 3500-4000 cG y en el ápex tumoral. Las complicaciones más importantes son la retinopatía y la neuropatía óptica. (Instituto Nacional de Oftalmología 2010)



**Tratamiento quirúrgico:**

La enucleación con amplia resección del nervio óptico está indicada ante la falla del tratamiento conservador, invasión masiva sin posibilidades de una visión útil, glaucoma secundario, siembra en pars plana, invasión de la cámara anterior, y ante la invasión del nervio óptico por estudios radiológicos. En tumores bilaterales se enuclea el ojo más afectado.

**Quimiorreducción:** No pretende ser curativa ya que su función es la citorreducción. La disminución de la masa tumoral puede permitir el uso de terapias locales evitando la enucleación y la radioterapia externa. Los agentes usuales son vincristina, carboplatino y etopósido. Sus desventajas son la mielotoxicidad, el costo y la impredecible.

**Quimioterapia:** Útil en casos de infiltración del nervio óptico, coroides y orbita, metástasis o retinoblastomas trilaterales. Se utilizan vincristina, ciclofosfamida, doxorubicina, carboplatino, Ifosfamida y etopósido. No previene las metástasis.

**Lo nuevo**

Estudios en modelos animales demuestran que el tumor genera una hipoxia en los tejidos que lo rodean, lo que modula la secreción de factores de crecimiento, como el factor de crecimiento del endotelio vascular (VEGF) que origina la vasculatura que alimenta el tumor. Esto apoya el desarrollo de terapias antiangiogénicas (como el uso de acetato de anecortave), como una alternativa valiosa en el manejo del retinoblastoma. La hipoxia del tejido también lleva a un estado anaerobio de la célula tumoral, que activa la vía glucolítica para poder producir energía y sobrevivir, esta vía podría bloquearse con el uso de inhibidores glucolíticos (como la 2-desoxi-D-glucosa), dificultando el crecimiento celular.

En el momento también han demostrado que está en investigación el efecto de los macrófagos y las metaloproteinasas, en la modulación del microambiente tumoral. Además gracias a la expresión genética del tumor, la regulación de vías genéticas o

genes específicos podrían ser los nuevos objetivos del tratamiento. (Villamil J., 2012)

## 2.15. COMPLICACIONES

Los pacientes no tratados sufren de ceguera, pérdida del ojo como se demuestra en el **Gráfico 4**. Si la enucleación es necesaria e incluso hipoplasia orbitaria secundaria a irradiación local.

*Gráfico 4 Pérdida del ojo como complicación de retinoblastoma*



*Fuente : Sethi S. Extraocular Retinoblastoma in Indian children: clinical, imaging, and, histopathological, features. 2013*

Sin tratamiento, los pacientes con retinoblastoma usualmente mueren en los primeros cuatro años de vida. El tratamiento resulta en la cura en la mayor parte de casos (80-90%) debido a que el tumor esta generalmente confinado al interior del ojo.

La variante hereditaria presenta una alta incidencia de neoplasias secundarias sobre todo osteosarcomas, sarcomas de tejidos blandos, neuroblastoma, glioma, leucemia, carcinoma sebáceo, carcinoma escamoso y melanoma cutáneo.

El uso de radioterapia condiciona la aparición de otras neoplasias, dos tercios de las cuales están en la zona de irradiación y un tercio fuera de ella.

Otra complicación es el aumento de posibilidades de pérdida de la visión con una dosis de radioterapia mayor de 8,000 rads.

Las metástasis tienen un mal pronóstico. La quimioprofilaxis es importante en pacientes con nervio óptico afectado en el margen quirúrgico, invasión anterior y posterior a la lámina cribosa, infiltración coroidea difusa y afectación del segmento anterior.

## **2.16. CRITERIOS DE REFERENCIA**

Cualquier examen genético que reporte de lección o reordenamiento del cromosoma 13q14 en niño o adulto sea enviado a valoración urgente por un oftalmólogo. Habitualmente estos estudios son solicitados por pediatras o genetistas y ellos mismo enviaran para valoración de fondo de ojo.

1.- El médico de primer nivel deberá remitir de forma urgente al pediatra u oftalmólogo a un niño cuyos padres han señalado:

- Leucocoria
- Sospecha de estrabismo
- Algún síntoma ocular inquietante ( ojo rojo, mala visión, dolor y pupila dilatada)

2.- El paciente deberá ser enviado a segundo nivel para someterse a examen oftalmológico con dilatación pupilar incluyendo reflejo rojo en las primeras 72 horas.

3.- El paciente en el que se confirme el diagnóstico deberá ser enviado en forma urgente al tercer nivel de atención.

### **Recomendaciones**

-Realizar un examen prenatal invasivo y consejo prenatal temprano, discusión de ventajas y desventajas para apoyar las decisiones de la familia.

-Todos los niños con historia familiar de Rb (retinoblastoma) deben ser revisados poco después del nacimiento y, a continuación a intervalos programados.

-Quienes hayan sido portadores de Rb deberán ser examinados anualmente en busca de segundas neoplasias.

-Todos los pacientes desde el nacimiento y hasta los 5 años de edad deben tener exploración que contenga:

- Historia clínica oftalmológica
- Medición de la agudeza visual
- Inspección externa de ojo y párpados
- Evaluación de movimientos oculares
- Examen pupilar
- Examen de reflejo rojo.(Millán Y.,B. 2013)

## **2.17. PRONÓSTICO**

Aunque el índice global de mortalidad del tumor oscila entre el 15 y el 20%, el pronóstico real del retinoblastoma se mide en función de varios parámetros, como la extensión del tumor, el tamaño, la localización y la diferenciación celular.

Tendremos en cuenta la extensión del tumor:

- Si la afectación del nervio óptico va más allá del punto de resección quirúrgica, se asocia a un índice de mortalidad del 65%.
- Si el nervio óptico no está afectado, el índice de mortalidad es sólo del 8%.
- En caso de que el tumor llegue a la lámina cribosa, el índice de mortalidad llega al 15%.

Si se tiene en cuenta el tamaño y la localización del tumor, los tumores de localización posterior y de pequeño tamaño tienen un índice de supervivencia global del 70%. (Yuribia K., 2013).

En cuanto a la diferenciación celular, los tumores bien diferenciados (con rosetas de Flexner-Wintersteiner) tienen un mejor pronóstico. La roseta de Homer-Wright es similar, pero en lugar de tener una luz clara, aparece un triángulo central de fibras. La expresiónseudoroseta suele utilizarse para describir agrupaciones de células tumorales alrededor de los vasos sanguíneos o alrededor de pequeñas zonas

de necrosis. El índice de mortalidad de los pacientes con tumores que muestran abundantes rosetas es del 8%, en comparación con el 40% de los tumores muy indiferenciados.

La invasión coroidea masiva es un factor pronóstico malo.

El retinoblastoma tiene esta característica histológica en común con el neuroblastoma y el meduloblastoma, los cuales también se caracterizan por la presencia de capas de células intensamente teñidas y por la formación de rosetas o seudorosetas.

En los pacientes con enfermedad unilateral, el pronóstico de visión del ojo no afectado generalmente es excelente. Entre los pacientes con retinoblastoma bilateral, el pronóstico de la visión depende de la localización y la extensión del tumor y de la eficacia del tratamiento.

Finalmente, cabe comentar que el aumento de la supervivencia actual de los pacientes con este tumor debe atribuirse al diagnóstico precoz y a la mejoría del tratamiento. (Fontenla J., 2010)

### **3. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA DESNUTRICIÓN**

#### **3.1. DEFINICIÓN**

Se define la desnutrición pediátrica (trastorno nutricional) como un desequilibrio entre los requerimientos de nutrientes y su ingestión, lo cual produce deficiencia acumulativa de energía, proteínas y micronutrientes que puede afectar de modo negativo el crecimiento, el desarrollo y otros resultados clínicos importantes. Es una patología de etiología multicausal, que afecta a todo el organismo humano en forma sistémica, con complicaciones inmediatas, mediatas y secuelas a largo plazo insospechadas, además de ser potencialmente reversible con un manejo oportuno, integral, multidisciplinario y mantenido en el tiempo con apoyo intersectorial. (Ashworth A., 2012)

### **3.2. EPIDEMIOLOGÍA DE LA DESNUTRICIÓN**

La desnutrición puede presentarse en todas las edades, sin embargo, es más notoria y grave entre los 6 y 36 meses de edad. Después del destete, que con frecuencia se inicia al sexto mes de edad, el niño recibe poco o ningún alimento con leche o sus derivados, u otros productos de origen animal. La combinación de una dieta baja en energía y proteína, asociada a frecuentes infecciones digestivas y respiratorias propicia un avance lento y progresivo hacia una desnutrición grave. ( Ashworth A., 2012).

Cerca de 200 millones de niños sufren desnutrición. Un 90% vive en Asia y África, donde las tasas son muy elevadas: 40% en Asia 36% en África. El 80% de los niños con desnutrición vive en 24 países. De los 10 países que más contribuyen a la cifra total, seis están en Asia: Bangladesh, China, Filipinas, India, Indonesia y Pakistán, debido en parte a la elevada población que registran la mayor parte de ellos. Así, por ejemplo, se calcula que 3 de cada 10 niños desnutridos en el mundo en desarrollo viven en India. (Wisbaum W., 2011)

La magnitud del problema varía de un país a otro y en las diferentes áreas geográficas de un mismo país. Sin embargo, se reconoce que cuando menos de la mitad de las muertes que ocurren cada año en nuestro planeta son atribuibles a la Desnutrición Proteico Energética. En América Latina se ha reconocido que alrededor de 25 % de los niños presentan desnutrición. (Wisbaum W., 2011)

En el Ecuador, los problemas de nutrición más preocupantes en niñas y niños de 0 a 5 años son la desnutrición crónica (baja talla para la edad) y la anemia (bajos niveles de hemoglobina en sangre). (Ministerio Coordinador de Desarrollo Social 2014)

El más reciente estudio realizado en el Ecuador el 2014 sobre la malnutrición infantil es la "Encuesta Nacional de Salud y Nutrición, ENSANUT" realizada por el Ministerio de Salud Pública y el Instituto Ecuatoriano de Estadísticas y Censos INEC en el año 2012permite identificar los principales problemas de malnutrición

infantil, la desnutrición crónica, la deficiencia de micronutrientes y el sobrepeso y obesidad infantil (como un problema creciente). (Ministerio Coordinador de desarrollo social 2014)

Casi 371.000 niños menores de cinco años en el Ecuador están con desnutrición crónica; y de ese total, unos 90 mil la tienen grave. Los niños indígenas, siendo únicamente el 10% de la población, constituyen el 20% de los niños con desnutrición crónica y el 28% de los niños con desnutrición crónica grave. Los niños mestizos representan, respectivamente, el 72% y el 5% del total. En total, el 26,0 % de los niños ecuatorianos menores de 5 años tiene desnutrición crónica y de este total, el 6,35 % la tiene extrema. En contraste, la malnutrición general casi inexistente: sólo el 1,7 % tiene bajo peso-por-talla y el 0,4 % la padece grave. El 2, 24 % de los niños tiene desnutrición aguda. (Yagual C., 2015).

Se pueden encontrar diferencias grandes entre los grupos socioeconómicos en la prevalencia de los resultados nutricionales: diferencias por sexo, raza, residencia urbana o rural, región geográfica, altura, ingresos y nivel de pobreza de los hogares. Las cuatro regiones geográficas principales del país, Costa, Sierra, Amazonía y Archipiélago de Galápagos presentan tasas muy diferentes de malnutrición. Los niños que viven en la Sierra, particularmente en la Sierra rural y en Quito, tienen probabilidades mucho mayores de registrar desnutrición crónica (31,9%) o desnutrición crónica grave (8,7%) que los niños en la Costa (15,6% y 3,4%, respectivamente). La Amazonía se encuentra en el medio (22,7% y 7,4%). Indica que los factores que causan la desnutrición son de orden sanitario, socioeconómico y cultural. Los principales incluyen la falta o desigual acceso a los alimentos, falta de disponibilidad o acceso de servicios de salud, inadecuada atención pre y post-natal, deficiencias educativas de adultos y menores y la dieta y costumbres alimenticias inapropiadas. Un elemento creciente tiene que ver con el consumo de alimentos industrializados poco nutritivos. (Yagual C., 2015).

### **3.3. FACTORES DE RIESGO:**

Entre los factores de riesgo principales, cabe destacar:

**Culturales:** Bajo nivel de educación, madres con nivel de instrucción menor, tienen mayor tendencia a tener niños con bajo peso al nacer.

**Socio - económico:** Desatención al sector social, la delincuencia, prostitución, los asesinatos, el alcoholismo, la drogadicción y pobreza, esta última sobre todo, exige a muchos niños de las familias, a trabajar especialmente en la calle desde temprana edad, lo que conlleva a múltiples problemas, como la alimentación insuficiente y su relación con muchas enfermedades.

**Medio – Ambientales:** Hacinamiento e infraestructura inadecuada de la vivienda. (Flor J., 2012).

En las zonas rurales y urbanas marginadas, el ciclo infección-desnutrición se debe a varios factores, entre ellos destacan:

- El abandono de la lactancia materna
- La ablactación temprana (antes de los seis meses de edad) o muy tardía (después del sexto mes de edad).
- El uso inadecuado de los sucedáneos de la leche materna.

Las infecciones gastrointestinales frecuentes en el niño. (Márquez H., 2012)

### **3.4. AMBIENTES ADVERSOS EN EL ÚTERO**

Un gran número de estudios de cohortes humanas demostraron un vínculo entre el bajo peso al nacer (lo que sugiere la exposición intrauterina a un entorno adverso) y un mayor riesgo de ECV, accidente cerebrovascular, resistencia a la insulina y diabetes tipo 2 en la edad adulta, en una variedad de entornos en los países desarrollados y en desarrollo del mundo, y estos hallazgos se han replicado ampliamente en estudios en animales. Además de las secuelas cardiometabólicas, el bajo peso al nacer también se ha relacionado con un **mayor** riesgo de muerte por causas infecciosas, función inmune alterada, aumento del riesgo de asma y dermatitis atópica, y trastornos del desarrollo neurológico como el trastorno de déficit de atención e hiperactividad y esquizofrenia. (Ashworth A., 2012)



Aunque los estudios epidemiológicos originales no distinguen entre la restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) y la prematuridad como causa de bajo peso al nacer, se sostienen cada vez más que la prematuridad en sí es un factor de riesgo importante para el desarrollo de las Enfermedades no transmisibles.

Barker y colegas, en una serie de documentos publicados en el 2014, argumentaron que un feto frente a la desnutrición relentiza su tasa de crecimiento para reducir sus requerimientos nutricionales, pero que este período de la desnutrición también puede conducir a la reducción de la función en órganos clave, a la alteración de la retroalimentación metabólica y endocrina, y a una mayor vulnerabilidad a los estresores ambientales adversos. Con el tiempo estas ideas se han convertido en el concepto de los Orígenes del Desarrollo de la Salud y la Enfermedad, por lo que se cree que exposiciones tempranas de la vida conducen a la "programación" del sistema cardiovascular, neuroendocrino y metabólico, que predisponen al individuo a enfermedades no transmisibles (ENT) más tarde en la vida. (Salcedo S., 2014)

### **3.5. FISIOPATOLOGÍA DE LA DESNUTRICIÓN**

La nutrición está íntimamente ligada con el fenómeno biológico del crecimiento, que puede manifestarse por el aumento (balance positivo), mantenimiento (balance neutro) o disminución (balance negativo) de la masa y del volumen, que conforman al organismo, así como por la adecuación a las necesidades del cambio de forma, función y composición corporal. Cuando la velocidad de síntesis es menor que la de destrucción, la masa corporal disminuye en relación con el momento previo, pero el balance negativo, cualquiera que sea la causa que lo genere, no puede mantenerse por tiempo prolongado, ya que las disfunciones orgánicas que lo acompañan son incompatibles con la vida. Por ello, la desnutrición daña las funciones celulares de manera progresiva, afectándose primero el depósito de nutrientes y posteriormente la reproducción, el crecimiento, la capacidad de respuesta al estrés, el metabolismo energético, los mecanismos de comunicación y de regulación intra e intercelular y,

finalmente, la generación de temperatura, lo cual lleva a un estado de catabolismo que de no resolverse a tiempo conduce a la destrucción del individuo.

**Hay cuatro mecanismos que pueden verse afectados:**

1. Falta de aporte energético (falla en la ingesta).
2. Alteraciones en la absorción.
3. Catabolismo exagerado.
4. Exceso en la excreción. (Salcedo S., 2014)

Ya desde 1950, Jolliffe propuso la siguiente secuencia de eventos en el organismo carente de energía: depleción de reservas nutricias, alteraciones bioquímicas, alteraciones funcionales y alteraciones anatómicas. Los requerimientos de energía no son iguales para todos los órganos, las células del corazón y el cerebro son las que se protegen durante el catabolismo acelerado.(Proaño D ., 2016)

Gómez propone la siguiente falla orgánica durante la desnutrición: pérdida inicial de peso, pérdida de la relación entre el segmento superior e inferior, estancamiento de la talla, perímetro torácico y finalmente cefálico. Funcionalmente: pérdida de la capacidad de lenguaje, capacidad motora y finalmente funcional a expensas de falla cardíaca y neurológica que conlleva finalmente a la muerte. El curso de la desnutrición es, en resumen, una carrera para mantener energía a costa de lo que sea. La emaciación es el resultado de esta penosa secuencia de eventos.

El clínico puede identificar en el paciente pediátrico el inicio del proceso de la desnutrición, de acuerdo con el siguiente horizonte: el motivo que condiciona la intervención médica será frecuentemente la talla baja o la pérdida de peso acentuada; excepcionalmente será la falla orgánica (es de esperarse que la condición de estos niños sea grave); la conducta deberá buscar inicialmente la estabilización si el estado es precario y posteriormente clasificar la desnutrición de acuerdo a la etiología, clínica, temporalidad e intensidad.(Proaño D., 2016)

### 3.6. ABORDAJE INICIAL DE LOS PACIENTES DESNUTRIDOS

**Anamnesis:** Completa, ordenada e intencionada sobre el problema que sospechamos.

- **Actual:** existencia de patología de base conocida, investigación general por aparatos, haciendo hincapié en posible sintomatología orgánica larvada, con valoración de posibles pérdidas (vómitos, deposiciones, etc.).

Características globales del niño (difícil, enfermizo, vomitador, con trastornos de sueño, temperamento difícil y conducta negativa) y de su comportamiento general e interacción con la madre y su entorno. Hay que tener en cuenta número de hermanos, las carencias afectivas, asistencia a guardería y procesos intercurrentes de repetición (su intensidad y frecuencia).

Momento de aparición de los primeros síntomas, evaluación detallada de estos y su repercusión en el entorno familiar. ( Flor J, 2012)

Características de dicho entorno, nivel sociocultural y económico, situación de estrés, acontecimientos adversos relacionados, características de la madre (depresiva, ansiosa, aislada, abrumada por la situación, indecisa, inmadura o emocionalmente inestable, dependiente y con baja autoestima) y del padre (colaborador, con actividades cotidianas compartidas, responsable, equilibrado). (Flor J, 2012)

#### **Antecedentes personales**

**Prenatales:** aceptación del embarazo, exposición a tóxicos, crecimiento intrauterino, enfermedades maternas previas o intragestacionales etc.

**Perinatales:** prematuridad, somatometría neonatal, aceptación familiar del sexo y características del niño, repercusión socioeconómica de su nacimiento, existencia de patología postnatal, establecimiento de la lactancia materna, dificultades e impacto anímico de éstas en la madre, exacerbación/prolongación de la depresión puerperal, enrarecimiento de las relaciones interconyugales tras la incorporación

de un nuevo miembro familiar y su repercusión en las rutinas cotidianas de la madre.

**Postnatales:** posible sustitución injustificada de la lactancia materna, errores en la lactancia artificial, múltiples cambios de fórmula precoz. (Salcedo S., 2014)

Las infecciones de repetición, que pueden ser tanto causa como efecto del problema nutricional, exigen reconocimiento y control inmediato.

Indagar la situación y evolución del entorno psicosocial y afectivo, aceptación por parte del niño y la madre de la posible separación precoz y de la supresión forzada de la lactancia natural, por motivos laborales maternos. (Yaguay C., 2015)

### **Antecedentes familiares**

Edad de los padres, valoración de su madurez emocional, dependencias de sustancias, parámetros somatométricos familiares, antecedentes de patología similar, relación interconyugal y con el resto de la familia, dependencia madre-abuela, nivel social, cultural y económico, hábitos nutricionales (idiosincrasia cultural o religiosa, obsesión nutricional), conducta alimentaria (anorexias larvadas), etc. (Callisaya E., 2012)

## **3.7. CLÍNICA DE LA DESNUTRICIÓN**

La mejor herramienta diagnóstica de esta enfermedad es la clínica.

La desnutrición presenta los siguientes signos:

**Signos universales:** Al menos uno de ellos está presente en todos los pacientes con esta enfermedad y son tres:

- **Dilución bioquímica:** Principalmente en la desnutrición energético-proteica por la hipoproteinemia sérica (aunque no excluye a las otras entidades clínicas). Se presenta con osmolaridad sérica disminuida, alteraciones electrolíticas como hiponatremia, hipokalemia e hipomagnesemia.

. **Hipofunción:** De manera general, los sistemas del organismo manifiestan déficit en las funciones.

• **Hipotrofia:** La disminución en el aporte calórico ocasiona que las reservas se consuman y se traduzcan con afectación directa en la masa muscular, el panículo adiposo, la osificación y repercutan sobre la talla y el peso. (Marquéz H., 2012)

### **Signos circunstanciales**

No se presentan en todos los pacientes; al ser encontrados durante la exploración esto puede manifestar que la intensidad de la desnutrición es de moderada a severa. Los más frecuentemente encontrados: alteraciones dermatológicas y mucosas; por ejemplo, en pelagra por déficit de niacina, en piel y faneras uñas frágiles y quebradizas; cabello delgado, quebradizo, con pérdida del brillo y decoloración (por déficit de zinc); edema, temblores o rigidez muscular, manifestaciones clínicas por déficit de vitaminas específicas como raquitismo por déficit de vitamina D, entre otras.

### **Signos agregados**

No son ocasionados directamente por la desnutrición, sino por las enfermedades que acompañan al paciente y que se agravan por la patología de base; por ejemplo, un paciente con síndrome de intestino corto presentará deficiencias vitamínicas importantes debido a la limitación de su absorción. (Marquéz H., 2012)

Por lo anterior, se propone el **ABCD** del abordaje de la desnutrición: Antropométrica, Bioquímica, Clínica y Dietética. En el presente trabajo abordaremos las tres primeras.

### **A: Antropométrica**

La medición de segmentos es una forma objetiva de evaluar el crecimiento, la distribución muscular y grasa, así como determinar la respuesta al tratamiento. Prácticamente todos los segmentos del cuerpo pueden medirse y existen percentiles para comparar sus resultados. Los segmentos antropométricos que ya se han validado para el estudio de la desnutrición son los siguientes: peso, talla o estatura,

circunferencia de cabeza, circunferencia de la parte media del brazo, espesor del pliegue cutáneo de cadera y tricípital, el segmento superior e inferior.

Estos segmentos corporales deberán medirse en todas las consultas; sin embargo, los dos más utilizados para la evaluación nutricional son el peso y la talla. La técnica debe ser estandarizada para que las mediciones sean confiables.

## **B: Bioquímica**

La evaluación de los depósitos proteicos es una herramienta útil en el seguimiento de la desnutrición.

Conocer la vida media de éstas marcará la frecuencia en la que se solicitará su medición es importante saber determinar cuáles son las que auxilian en la fase aguda y en la crónica. Las siguientes son las proteínas más solicitadas de acuerdo con la fase y la vida media:

- **Aguda:**  $\alpha$ -1 antitripsina, complemento C3, proteína C reactiva, ferritina y fibrinógeno.
- **Crónica o de seguimiento:** Albúmina (vida media de 20 días), prealbúmina (transferrina, 2 días), proteína unida a retinol (12 horas), transferrina y globulina de unión a la tiroxina. La determinación sérica de vitaminas es también útil en caso de que exista deficiencia específica de alguna de éstas. (Ashworth A., 2012)

## **3.8. ETIOLOGÍA**

Cuando se realiza el análisis nutricional de un paciente, es imperioso determinar el origen de la carencia de los nutrientes; ésta se divide en tres:

- **PRIMARIA:** Se determina si la ingesta de alimentos es insuficiente; por ejemplo, en zonas marginadas los niños presentarán carencias de alimentos que afectarán directamente el estado nutricional.

- **SECUNDARIA:** Cuando el organismo no utiliza el alimento consumido y se interrumpe el proceso digestivo o absorbivo de los nutrientes; el ejemplo más claro son las infecciones del tracto digestivo que lesionan las vellosidades del íleon y limitan la absorción.
- **MIXTA O TERCIARIA:** Cuando la coalescencia de ambas condiciona la desnutrición. Un niño con leucemia que se encuentre en fase de quimioterapia de inducción a la remisión presentará en el proceso eventos de neutropenia y fiebre asociados a infecciones que condicionen catabolia y poca ingesta de alimentos, por lo tanto la causa es la suma de las dos. (Yaguay C., 2015)

### **C: Clasificación clínica**

La suma de signos específicos puede encuadrar la desnutrición de la siguiente manera:

**Kwashiorkor o energético-protéica:** La etiología más frecuentemente descrita es por la baja ingesta de proteínas, sobre todo en pacientes que son alimentados con leche materna prolongadamente, o en zonas endémicas donde los alimentos sean pobres en proteínas animales o vegetales. Incluso se describió que en países africanos que fueron alimentados con maíz alterado, la deficiencia del triptófano en este alimento provocó la interrupción de la formación de proteínas propiciando la hipoproteinemia y las manifestaciones descritas.

Usualmente se presenta en pacientes de más de un año de edad, en particular aquellos que han sido destetados de la leche materna tardíamente, la evolución es aguda. Las manifestaciones clínicas son con una apariencia edematosa, el tejido muscular es disminuido, pueden acompañarse de esteatosis hepática y hepatomegalia, lesiones húmedas de la piel (dermatosis).. Pueden cursar con alteraciones hidroelectrónicas caracterizadas por hipokalemia e incremento del tercer espacio. Cursan con hipoalbuminemia e hipoproteinemia marcada. Una vez que se inicia el tratamiento la respuesta es acelerada y satisfactoria. Las complicaciones más asociadas son infecciones del aparato respiratorio y digestivo.

### **Marasmática o energético-calórica:**

Los pacientes que la presentan se encuentran más «adaptados» a la privación de nutrientes. Este fenómeno se debe a que cuentan con niveles incrementados de cortisol, una reducción en la producción de insulina y una síntesis de proteínas «eficiente» por el hígado a partir de las reservas musculares. La evolución es crónica, se asocia a destete temprano. La apariencia clínica es más bien de emaciación con disminución de todos los pliegues, de la masa muscular y tejido adiposo; la talla y los segmentos corporales se verán comprometidos. La piel es seca, plegadiza. El comportamiento de estos pacientes es con irritación y llanto persistente, pueden presentar retraso marcado en el desarrollo. Las complicaciones más frecuentes son las infecciones respiratorias, del tracto gastrointestinal, así como la deficiencia específica de vitaminas. La recuperación, una vez iniciado el tratamiento, es prolongado.

### **Kwashiorkor-marasmático o mixta:**

Es la combinación de ambas entidades clínicas, esto es, cuando un paciente presenta desnutrición de tipo marasmática que puede agudizarse por algún proceso patológico (infecciones por ejemplo) que ocasionará incremento del cortisol de tal magnitud que la movilización de proteínas sea insuficiente, las reservas musculares se agoten y la síntesis proteica se interrumpa en el hígado ocasionando hepatomegalia, sumado a una hipoalbuminemia que disminuya la presión oncótica desencadenando el edema. Estos niños presentarán ambas manifestaciones clínicas y por Waterlow se ubicarán en el recuadro de desnutridos crónico agudizados. (Yaguay C., 2015)

## **3.9. CLASIFICACIÓN POR GRADO Y TIEMPO**

Este punto es el más complicado de determinar, debido a que existen diversas formas e instrumentos utilizables para su ejecución. México ha sido uno de los países pioneros en el estudio de la desnutrición, el Dr. Federico Gómez realizó una clasificación, aún vigente en documentos como la Norma Oficial Mexicana; en ésta



se divide en grados: normal, leve, moderada y severa, el índice antropométrico utilizado es el peso para la edad. La fórmula utilizada es la siguiente:

- Porcentaje de peso/edad (%P/E) = (Peso real / peso para la estatura) x 100

Los resultados se interpretan, de acuerdo con el déficit, de la siguiente manera:

- 0-10%, normal.
- Del 10 al 24%, leve.
- Del 25 al 40%, moderada.
- Más del 41%, severa. (Marquéz H ., 2012)

Las ventajas de esta clasificación son la sencillez de su ejecución, la medición de un solo índice (el peso) y una sola tabla, así como el peso para la edad. La desventaja principal consiste en que no se realiza una evaluación longitudinal del paciente y si está respondiendo satisfactoriamente al tratamiento

La clasificación de Waterlow es la mejor herramienta ya que la diferencia radica en que permite determinar la cronología y la intensidad de la desnutrición. (Marquéz H., 2012)

Para la realización de esta evaluación se necesitan dos indicadores:

- Porcentaje de peso /estatura (%P/E) = (peso real /peso que debería tener para la estatura) x 100
- Porcentaje de estatura /edad (%T/E) = estatura real / estatura que debería tener para la edad ) x 100

Con el fin de determinar el peso para la talla y la talla para la edad, es necesario tomar el valor que corresponde al percentil 50 de crecimiento;

Una vez que se han obtenido los porcentajes, el resultado de las mediciones puede ser el siguiente:

- **Normal:** cuando el peso para la talla y la talla para la edad se encuentran dentro de valores adecuados para la edad.
- **Desnutrición aguda:** peso para la talla bajo y talla para la edad normal.
- **Desnutrición crónica recuperada** o en homeorresis: talla para la edad alterada y peso para la talla normal.
- **Desnutrición crónica agudizada:** talla para la estatura alterada y peso para la talla baja.

Y por intensidad será:

- **Grado I:** menos del 90%
- **Grado II:** entre el 80 y 89%
- **Grado III:** menos del 79%. (Marquéz H., 2012)

### **Puntaje Z o puntaje de desvío estándar**

El puntaje Z es un criterio estadístico universal. Define la distancia a que se encuentra un punto (un individuo) determinado, respecto del centro de la distribución normal en unidades estandarizadas llamadas Z.

El puntaje Z mide la distancia que hay entre el valor de la medición de nuestro paciente y el valor de la media (en los casos de distribución normal coincide con la mediana, es decir con el percentil 50).

Cada unidad de Puntaje Z equivale a “un paso” que nos alejamos del percentil 50.

Si el valor es positivo significa que nos alejamos hacia valores más altos que el percentil 50, mientras que si el valor de Z es negativo implica que nos alejamos del percentil 50 hacia valores más bajos. (Proaño D., 2016)

Gráfico 5 Fórmula del puntaje Z

$$Z = \frac{X_1 - X}{DE}$$

$X_1$  = Medida observada  
 $X$  = Mediana de la población de referencia  
DE = Desviación Estándar de la población de referencia.

**Fuente:** Proaño D. Desnutrición Grave 2016. [http://repo.uta.edu.ec/bitstream/123456789/22993/2/Proa%C3%Blon%20Narv%C3%A1ez,%20Doris%20Monserrath%20\(2\).pdf](http://repo.uta.edu.ec/bitstream/123456789/22993/2/Proa%C3%Blon%20Narv%C3%A1ez,%20Doris%20Monserrath%20(2).pdf)

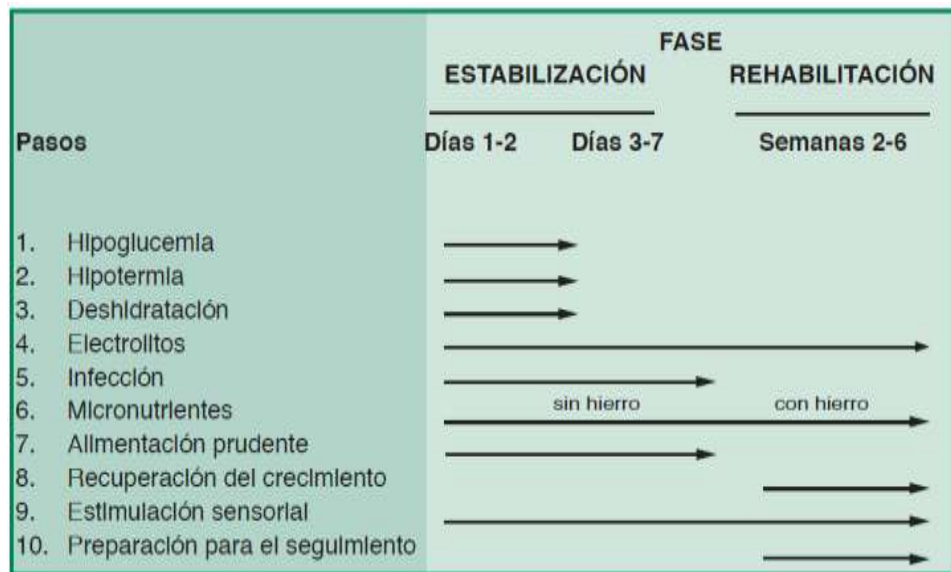
Si nos paramos en el percentil 50, a + 2 unidades (“pasos”) de puntaje Z tenemos al percentil 97 y a -2 unidades tenemos al percentil 3. El 95% de la población está comprendida entre los puntajes Z -2 a + 2. (Proaño D., 2016)

### 3.10. TRATAMIENTO

Los niños con malnutrición grave suelen estar muy enfermos cuando se plantea por primera vez su tratamiento. La emaciación, la anorexia y las infecciones son comunes. Siempre que sea posible, hay que enviar al hospital a los niños muy malnutridos. Un tratamiento inicial acertado requiere una evaluación clínica minuciosa y frecuente y la anticipación de problemas comunes, de forma que se puedan prevenir, identificar y tratar en un estadio inicial. (Márquez H., 2012)

El tratamiento inicial comienza con el ingreso en el hospital y dura hasta que el estado del niño es estable y recupera el apetito, de ordinario a los 2–7 días. Si la fase inicial se prolonga más de 10 días, ello indica que el niño no responde y que deben adoptarse otras medidas. Las tareas principales durante el tratamiento inicial son: Tratar o prevenir la hipoglucemia y la hipotermia, en el **Gráfico 6** se resume los 10 pasos para tratar a un paciente con desnutrición. (Ashworth A., 2012)

Gráfico 6 Pasos esenciales para el tratamiento de Desnutrición



**Fuente:** Ashworth A., Khanum S. *Directrices para el tratamiento hospitalario de niños con malnutrición grave.* OMS 2012.

### Paso 1. Tratar/prevenir la hipoglucemia

La hipoglucemia y la hipotermia suelen aparecer juntas y son signos de infección. En caso de hipotermia (temperatura axilar < 35,0 °C; temperatura rectal < 35,5°C), debe buscarse la existencia de hipoglucemia. Es importante dar alimentos frecuentemente para evitar ambos trastornos.

#### Tratamiento:

Si el niño está consciente y el resultado del Dextrostix muestra una glucemia < 3 mmol/l o < 54 mg/dl, administre:

Un bolo de 50 ml de solución de glucosa o sacarosa al 10% (una cucharadita no rasada de azúcar en 3,5 cucharadas de agua) por vía oral o sonda nasogástrica (NG). Después administre el régimen inicial F-75 (véase el paso 7) cada 30 minutos durante 2 horas (un cuarto de la ración para 2 horas de cada vez).

- Antibióticos.

- Alimento cada 2 horas, día y noche (véase el paso 7).
- Si el niño está inconsciente, aletargado o tiene convulsiones, administre:
- 5 ml/kg de glucosa estéril al 10% por vía intravenosa (IV), seguidos de 50 ml de glucosa o sacarosa al 10% por sonda NG. Después administre el régimen inicial F-75 como se indica en el punto anterior.
- Antibióticos.
- Alimento cada 2 horas, día y noche. (Ashworth A., 2012)

## **Paso 2. Tratar/prevenir la hipotermia**

**Tratamiento:** Si la temperatura axilar es  $< 35,0\text{ }^{\circ}\text{C}$ , mida la temperatura rectal con un termómetro para bajas temperaturas.

Si la temperatura rectal es  $< 35,5\text{ }^{\circ}\text{C}$ :

- Empiece a alimentar inmediatamente (o rehidrate si es necesario).
- Caliente al niño: puede vestirlo completamente (también la cabeza), cubrirlo con una manta caliente y colocar cerca una lámpara incandescente o un calentador (no utilice botellas de agua caliente), o colocar al niño directamente sobre el pecho de la madre (piel contra piel) y cubrirlos a ambos.

## **Paso 3. Tratar/prevenir la deshidratación**

**Nota:** Puede haber hipovolemia y edema al mismo tiempo. Para la rehidratación no se debe usar la vía IV, excepto en caso de choque, y siempre con precaución, en infusión lenta para no sobrecargarla circulación y el corazón. (Proaño D., 2016)

### **Tratamiento:**

La solución salina habitual de rehidratación oral (90 mmol de sodio/l) contiene demasiado sodio y poco potasio para un niño con malnutrición grave. En su lugar, utilice la solución de rehidratación especial para la malnutrición (ReSoMal, del inglés *Rehydration Solution for Malnutrition*). Con base únicamente en los signos clínicos, resulta difícil evaluar el grado de deshidratación de un niño con

malnutrición grave. Por consiguiente, parta del principio de que todos los niños con diarrea acuosa pueden estar deshidratados y administre:

- Primero, 5 mg/kg de ReSoMal cada 30 minutos durante 2 horas, por vía oral o sonda NG.
- Después, 5-10 ml/kg/hora durante las siguientes 4 a 10 horas: la cantidad dependerá de la apetencia del niño y de las pérdidas en las heces y los vómitos. Si entonces el niño todavía está siendo rehidratado, administre el régimen F-75 en lugar de la solución ReSoMal a las 4, 6, 8 y 10 horas.
- Después continúe la alimentación con el régimen inicial F-75

Durante el tratamiento deberán disminuir la frecuencia del pulso y la frecuencia respiratoria anormales, y el niño deberá empezar a orinar.

Control del progreso de la rehidratación:

Observe los siguientes signos cada media hora durante 2 horas, y cada hora durante las 6-12 horas siguientes:

- Frecuencia del pulso.
- Frecuencia respiratoria.
- Frecuencia de la micción.
- Frecuencia de la defecación/vómito. (Ashworth A., 2012)

#### **Paso 4. Corregir los desequilibrios electrolíticos**

Todos los niños con malnutrición grave tienen un exceso de sodio corporal, aunque el sodio plasmático puede ser bajo (la administración de grandes cargas de sodio sería mortal). También hay déficit de potasio y magnesio, que pueden tardar dos semanas o más en corregirse. El edema se debe en parte a estos desequilibrios. **NO TRATE** el edema con diuréticos.

### **Administre:**

- Suplementos de potasio, 3-4 mmol/kg/día.
- Suplementos de magnesio, 0,4-0,6 mmol/kg/día.
- Para la rehidratación use una solución con bajo contenido de sodio (por ejemplo, ReSoMal).
- Prepare los alimentos sin sal. ( Ashworth A., 2012)

### **Paso 5. Tratar/prevenir las infecciones**

En la malnutrición grave no suelen manifestarse los signos habituales de infección, como la fiebre, y son frecuentes los casos de infección oculta.

Por tanto, en el momento del ingreso **administre sistemáticamente:**

- Antibióticos de amplio espectro.
- Vacuna contra el sarampión si el niño tiene más de 6 meses y no está vacunado (espere si el niño está en estado de choque).

**Nota: además** de los antibióticos de amplio espectro, algunos expertos administran Metronidazol (7,5 mg/kg cada 8 horas durante 7 días) de forma sistemática para acelerar la reparación de la mucosa intestinal y reducir los riesgos de lesión oxidativa e infección sistémica asociados al sobrecrecimiento de bacterias anaeróbicas en el intestino delgado. (Proaño D., 2016)

### **Elección de los antibióticos de amplio espectro:**

**a)** Si el niño **no presenta complicaciones** aparentes, **administre:**

- 5 ml de suspensión pediátrica de Cotrimoxazol por vía oral dos veces al día durante 5 días (2,5 ml si el peso es < 6 kg).(5 ml son equivalentes a 40 mg de Trimetoprim + 200 mg de Sulfametoxazol).

**b)** Si el niño **está grave** (apatía, letargo) o **presenta complicaciones** (hipoglucemia, hipotermia, piel agrietada, infección respiratoria o urinaria), administre:

- 50 mg/kg de ampicilina por vía intramuscular (IM) o IV cada 6 horas durante 2 días, y después 15 mg/kg de amoxicilina cada 8 horas durante 5 días, por vía oral; si no dispone de amoxicilina, siga administrando ampicilina, pero a dosis de 50 mg/kg cada 6 horas por vía oral.

- 7,5 mg/kg de Gentamicina, por vía IM o IV, una vez al día durante 7 días.

Si el niño **no presenta mejoría clínica a las 48 horas**, AÑADA:

- 25 mg/kg de cloranfenicol, por vía IM o IV, cada 8 horas durante 5 días.

Si se identifican **infecciones específicas**, AÑADA:

- Antibióticos específicos, si corresponde.

- Tratamiento antipalúdico en caso de que el niño presente parásitos del paludismo en el frotis de sangre. (Proaño D., 2016)

## **Paso 6. Corregir las carencias de micronutrientes**

Todos los niños con malnutrición grave presentan carencias de vitaminas y minerales. Muchos padecen anemia, pero **NO SE DEBE** administrar hierro desde el principio, sino esperar a que el niño tenga buen apetito y empiece a aumentar de peso (generalmente a la segunda semana), porque el hierro puede agravar las infecciones.

**Administre:** Vitamina A por vía oral el primer día (200 000 UI a niños mayores de 12 meses; 100 000 UI a niños de 6-12 meses, y 50 000 UI a niños de 0-5 meses), excepto si tiene constancia de que ya se le haya administrado una dosis el mes anterior.

**Durante dos semanas o más, administre todos los días:**

- Suplementos multivitamínicos.
- 1 mg/día de ácido fólico (5 mg el primer día).
- 2 mg/kg/día de cinc.



- 0,3 mg/kg/día de cobre.
- 3 mg/kg/día de hierro, sólo cuando empiece a aumentar de peso. (Proaño D., 2016)

### **Paso 7. Empezar a alimentar prudentemente**

El frágil estado fisiológico y la reducida capacidad homeostática del niño necesitan precauciones durante la **fase de estabilización**. Es importante empezar a alimentar al niño ingresado tan pronto como sea posible, con un régimen que proporcione las calorías y las proteínas necesarias para mantener los procesos fisiológicos básicos. Las principales características de la alimentación durante la fase de estabilización son:

Tomas pequeñas pero frecuentes de un alimento de baja osmolaridad y pobre en lactosa.

- Alimentación por vía oral o NG (no utilizar nunca preparados parenterales).
- 100 kcal/kg/día.
- 1-1,5 g de proteínas/kg/día.
- 130 ml/kg/día de líquido (100 ml/kg/día si el niño tiene edema grave)

Alentar a seguir dando el pecho a los niños amamantados y administrar además las cantidades indicadas del régimen inicial para garantizar que se cubren las necesidades fisiológicas. ( Ashworth A., 2012)

*Tabla 6 Plan de alimentación durante la fase de estabilización*

<b>Días</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Vol/kg/toma</b>	<b>Vol/kg/día</b>
1-2	Cada 2 horas	11 ml	130 ml
3-5	Cada 3 horas	16 ml	130 ml
6-7+	Cada 4 horas	22 ml	130 ml

**Fuente:** Proaño D. Desnutrición Grave. 2016. [http://repo.uta.edu.ec/bitstream/123456789/22993/2/Proa%C3%B1o%20Narv%C3%A1ez,%20Doris%20Monserrath%20\(2\).pdf](http://repo.uta.edu.ec/bitstream/123456789/22993/2/Proa%C3%B1o%20Narv%C3%A1ez,%20Doris%20Monserrath%20(2).pdf)

Si el niño tiene apetito y no tiene edema, este plan se puede realizar en 2-3 días (por ejemplo, 24 horas en cada etapa), el volumen debe determinarse con referencia al peso del primer día, aunque el niño disminuya o aumente de peso durante esta fase.

Si aun con una alimentación frecuente, persuasión e insistencia no consigue que el niño ingiera 80 kcal/kg/día (105 ml del régimen inicial/kg), teniendo en cuenta lo que pueda vomitar, complete la alimentación con sonda NG.

No administre más de 100 kcal/kg/día durante esta fase.

### **Paso 8. Lograr la recuperación del crecimiento**

Durante la fase de rehabilitación se necesitan medidas alimentarias enérgicas para conseguir ingestas muy importantes y un rápido aumento de peso, > 10 g/kg/día. El régimen F-100 recomendado, a base de leche, contiene 100 kcal y 2,9 g de proteínas por 100 ml (véase su composición en el apéndice 5). Se pueden administrar papillas o alimentos caseros modificados si tienen concentraciones comparables de calorías y proteínas. (Proaño D., 2016).

### **Paso 9. Proporcionar estimulación sensorial y apoyo emocional**

En la malnutrición grave hay retraso del desarrollo mental y conductual.

Proporcione:

- Atención afectuosa.
- Solicitar cómo calcular el aumento de peso:
- Un entorno alegre y estimulante.
- Ludoterapia estructurada durante 15-30 min/día.
- Actividad física tan pronto como lo permita el estado del niño.
- Participación de la madre cuando sea posible (por ejemplo, que consuele, alimente, bañe y juegue con el niño). (Proaño D., 2016)

## **Paso 10. Preparar el seguimiento tras la recuperación**

Se considera que un niño se ha recuperado si su peso es del 90% del que le correspondería según su talla (equivalente a  $-1$  DE); no obstante, puede seguir teniendo bajo peso para su edad, debido al retraso del crecimiento.

La alimentación adecuada y la estimulación sensorial deberán continuaren casa. Enseñe a los padres o cuidadores:

- ❖ A alimentar frecuentemente al niño con comidas ricas en calorías y nutrientes.
- ❖ A realizar una ludoterapia estructurada.

### **Informe a los padres o cuidadores de que:**

- Deben llevar periódicamente al niño a la consulta para un examen de seguimiento.
- El niño debe recibir vacunaciones de refuerzo.
- Deben darle vitamina A cada seis meses. (Márquez H., 2012)

## **3.11. NIVEL DE ATENCIÓN DE LA DESNUTRICIÓN**

**Centros de Salud (I nivel de atención):** Para atender la desnutrición se debe actuar oportunamente, ya que la desnutrición progresa con el tiempo, si es que no se interviene. (Márquez H., 2012)

Lo ideal es mantener el estado nutricional del niño dentro del carril de la normalidad de su crecimiento. Si este se encuentra alterado, además de descartar otras patologías que pueden influir en el crecimiento, se debe detectar por la simple antropometría, a través de los cuatro indicadores clásicos, P/T (peso para talla), T/E (talla para la edad), P/E (peso para la edad) e IMC/E (índice de masa corporal para la edad). (Márquez H., 2012)

**Hospitales de segundo y tercer nivel:** De preferencia, si el niño o niña no mejora su estado nutricional, debe tratarse en hospital de segundo y tercer nivel, de acuerdo a su patología y signos de gravedad. (Ashworth A., 2012).

#### **4. TEMA**

### **“RETINOBLASTOMA MÁS DESNUTRICIÓN EN PACIENTE PEDIÁTRICO”**

#### **5. JUSTIFICACIÓN**

El presente análisis de caso clínico es de importante consideración ya que pretende generar conocimientos claros y actualizados de la patología; para lo cual se ha realizado la búsqueda bibliográfica que se ha basado en las evidencias, consensos, guías, artículos científicos, casos clínicos, actualizaciones de expertos en el tema. Con lo que se ha dado un abordaje general de la definición, fisiopatología, de la sintomatología y principales compromisos del retinoblastoma, así como talla y el peso bajo de esta manera interfiriendo en el desarrollo y crecimiento de los niños a una edad temprana. Además el identificar los factores desencadenantes de la enfermedad, por lo que se considera como casos especiales que son merecedores de atención de mayor complejidad y ameritan derivación a un Nivel de Atención en Salud óptimo para su atención, logrando así realizar un adecuado y oportuno diagnóstico que está basado en criterios y parámetros ya establecidos pero actualizados, del tratamiento convencional, multidisciplinario y de las nuevas terapias biológicas que se encuentran muchas de ellas en estudio así como para contribuir para un mejor pronóstico clínico y lograr el beneficio no solo de la paciente sino de su familia, para de esta manera mejorar su calidad de vida y su pronta recuperación de las exacerbaciones propias de la patología, evitar las complicaciones como ,metástasis, pérdida visual o más trágico la muerte de la niña. Considerando recomendaciones basadas en la evidencia y opiniones de expertos, teniendo claro que estos parámetros podrían cambiaren la medida que avance el conocimiento científico, las tecnologías y según evolucionen los patrones de atención. Cabe recalcar que en algunos casos las recomendaciones no están avaladas por estudios poderosos, ya que estos no han sido necesarios o son considerados éticamente inaceptables; lo que no invalida su eficacia clínica ni es argumento para limitar su utilización o financiamiento.

## **6. OBJETIVOS**

### **6.1. OBJETIVO GENERAL**

- Determinar la relación entre Retinoblastoma y desnutrición en paciente pediátrico.

### **6.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Describir los factores de riesgo que favorecen la presencia de Retinoblastoma
- Identificar los factores que interrelacionan el estado nutricional y Retinoblastoma en pacientes pediátricos.
- Comentar las principales complicaciones de Retinoblastoma en paciente pediátrico sin tratamiento.
- Plantear acciones de prevención y promoción de salud que ayuden al diagnóstico temprano de Retinoblastoma.

## **7. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES.**

- Para la realización del análisis de este caso clínico se ha realizado por fuentes bien definidas de información.
- La Historia Clínica fue revisado por la autora a partir del 10 de octubre del 2015, con especial atención la misma que se encuentra disponible en el Servicio de Estadística del Hospital General Puyo(H.G.P); de la cual se obtuvieron la mayoría de datos, los cuales se detallan de manera cronológica, desde el inicio de la sintomatología, tiempos de permanecía en las unidades de salud y servicios hospitalarios.
- Entrevista con un familiar de la paciente (madre): muy útil en la recopilación completa de los datos y consentimiento para el seguimiento y presentación del presente caso.
- Guías de práctica clínica y artículos de revisión, cuyas evidencias indican estrategias de diagnóstico y manejo para el tratamiento de un paciente, a través de la cual se obtuvieron definiciones, protocolos estandarizados, y medidas terapéuticas.
- Revisiones Bibliográficas, Linkografía, y Base de Datos de la Universidad Técnica de Ambato, para la actualización teórica de la patología presentada en la paciente.

## 8. DESARROLLO DE LA HISTORIA CLÍNICA

**Fecha de Ingreso:** 04-08-2015

**Hora:** 18:40

**HCI:** 030502

### ANAMNESIS

#### DATOS DE FILIACIÓN

El caso que se presenta a continuación describe a una paciente de sexo femenina de 7 meses de vida, nacida y residente en la Región Amazónica, Cantón Arajuno, perteneciente a una área rural, nacida el 30 de diciembre del 2014, raza Shuar, grupo sanguíneo O Rh + .

**Datos del padre:** Hombre de 32 años de edad, agricultor, instrucción primaria completa, soltero, católico, raza Shuar.

**Datos de la madre:** Mujer de 20 años de edad, ocupación agricultora y QQ.DD, instrucción primaria completa, estado civil soltera, religión evangélica, raza Shuar.

#### ANTECEDENTES PRENATALES

Edad de la madre durante el embarazo: 19 años.

Producto de la segunda gesta, no planificado, no deseado, controles prenatales ninguno, ecos 0, madre no recibió durante el embarazo hierro, vitaminas, ácido fólico, ni vacunas antitetánicas, no refiere consumo de alcohol, tabaco, drogas.

#### ANTECEDENTES NATALES

Nacida de 40 semanas por parto cefalovaginal en domicilio atendido por comadrona de la comunidad, no llanto inmediato, recibe el seno a la hora de nacida.



## **ANTECEDENTES POSTNATALES**

**-Inmunizaciones:** Completas para la edad (no trae carnet de vacunas).

**-Alimentación:** Seno materno exclusivo hasta los 5 meses.

**-Ablactación:** Inicia a partir de los 5 meses con colada de plátano, leche de vaca y sopas.

## **DESARROLLO PSICOMOTOR:**

### **2 meses:**

- Sonrisa social: si
- Sostén cefálico: con dificultad
- Reacciona a ruidos fuertes. : Si reacciona

### **4 meses**

- Juega con sus manos: si
- Sigue los objetos y a sus padres con la mirada : Si

### **6 meses:**

- Se sienta : con dificultad
- Voltea su cuerpo : Ausente
- Juega con sus pies : Ausente

### **7-8 meses:**

- Gatea: Ausente

## **-Hábitos**

**Alimentación:** 4-5 veces al día      **Micción** 3- 4 veces al día

**Defecación:** 3-4 veces al día.      **Alergias:** No especifica ninguna.

**Sueño:** 9 -10 horas diarias      **Medicación:** Ninguna

**Higiene:** Baño y cambio de ropa cada día

## **ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES**

**-Clínicos:** Hospitalizada a los 22 días de nacida con Sepsis tardía por Onfalitis, desnutrición grave, bronquiolitis y anemia.

**-Quirúrgicos:** Ninguno

**-Traumáticos:** Ninguno

**-Transfusiones:** Ninguna

## **ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES**

Hermano mayor con retinoblastoma en tratamiento con Quimioterapia.

## **MOTIVO DE CONSULTA**

1.- Alza térmica

2.- Edema palpebral

## **ENFERMEDAD ACTUAL**

Paciente que inicia con alza térmica no cuantificada (02 -08- 2015), es llevada por su madre al Subcentro de Salud Arajuno, el día siguiente (03 -08- 2015), es atendida en esta casa de salud a las 8:00 am en urgencias del Subcentro de salud, por personal de enfermería quien baja el alza térmica con medios físicos, luego es atendida por médico rural quien le prescribe antitérmico (Paracetamol) y es enviada con hoja de referencia al Hospital General Puyo, peropaciente es llevada a domicilio. El cuadro no mejora, por la noche 22:00 (10 de la noche) se encuentra irritable al manejo, hiporexiay lo más llamativo referido por la madre el enrojecimiento del ojo derecho que se acompaña de secreción amarillenta por lo que acude al servicio de emergencia del Hospital Provincial Puyo a las 08:00 de la mañana (04-08-2015) donde es valorada presentando temperatura de 38 °C , FC: 168 por minuto, FR: 68 por minuto, Sat O<sub>2</sub> 93% ,Peso: 5.7 kg (Z-2),Talla: 68 cm (Z 0) .Se realiza exámenes de laboratorio (biometría hemática completa, química sanguínea) y es valorada por especialista de Oftalmología y Pediatría quienes deciden su ingreso al área de

Pediatría para manejo del cuadro clínico. Con una **IDg**: Celulitis orbitaria de ojo derecho + Desnutrición Grado II.

### **HISTORIA SOCIO-ECONÓMICA:**

Paciente lactante, que depende del cuidado de su madre, que vive en casa de los abuelos maternos de construcción de tabla, la cual no cuenta con todos los servicios básicos: agua potable, alcantarillado, la vivienda consta de tres habitaciones, al momento comparte habitación con 10 personas más (entre ellos abuelos, tíos y primos). La madre refiere que no mantiene buenas relaciones con el padre de la menor.

También refiere tener un animal extradomiciliario sin contacto directo.

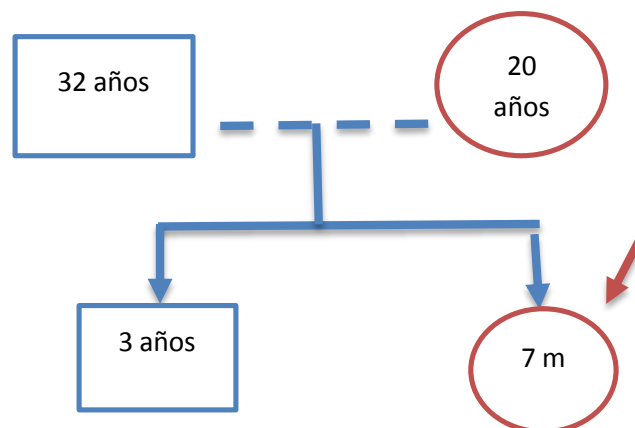
### **FUENTE DE INFORMACIÓN:**

Indirecta, proporcionada por la madre la misma que se mostró poco colaboradora desde el momento del ingreso de la paciente.

### **FAMILIOGRAMA:**

**PADRE**

**MADRE**



## EXAMEN FÍSICO:

Tabla 7 Signos Vitales de ingreso de la paciente.

SIGNOS VITALES:			
<b>T° Axilar:</b>	38 0C	<b>FC (Pulso):</b>	168lat/min
<b>FR:</b>	48 rep/min	<b>Sat .O<sub>2</sub>:</b>	93% AA

*Fuente:* Historia clínica del Hospital General Puyo

Tabla 8. Medidas antropométricas de la paciente

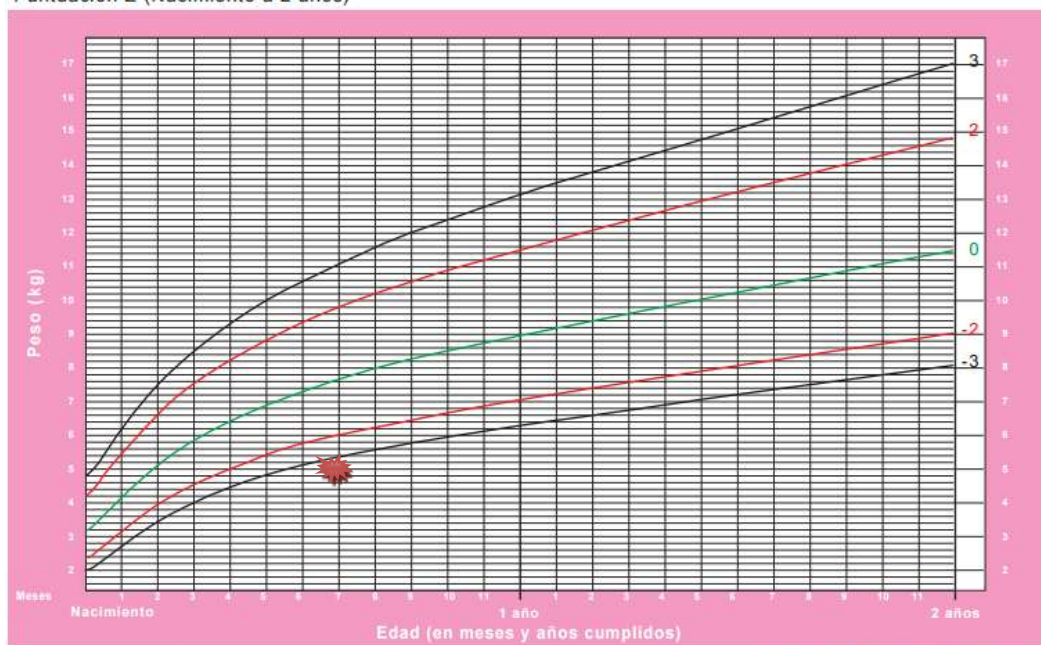
MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS:			
<b>Peso :5.7 kg</b>	<b>Talla: 68 cm</b>	<b>PC: 42 cm</b>	<b>Peso ideal: 8 kg</b>
<b>Z-2</b>	Z 0	Z -2	
<b>Percentil :-3</b>	<b>Percentil : 75</b>		

*Fuente:* Historia clínica del Hospital General Puyo

Gráfico 7 Curvas de Crecimiento para niñas según el peso

### Peso para la edad Niñas

Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)

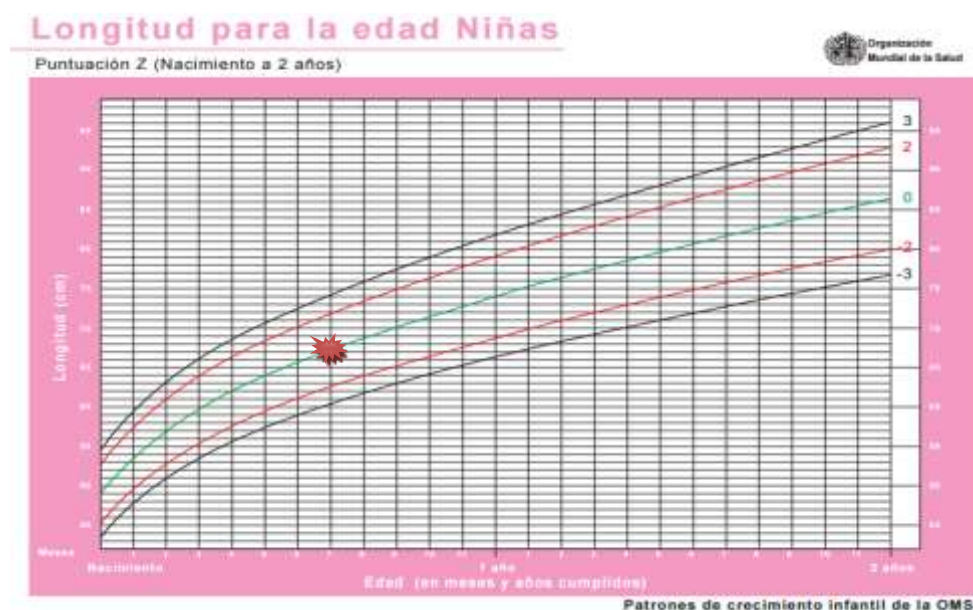


Patrones de crecimiento infantil de la OMS

*Fuente:* Los nuevos patrones de crecimiento de la Organización de Salud. 2012.

<http://www.ops.org.bo/textocompleto/naiepi-patrones-crecimiento.pdf>

Gráfico 8 Curvas de Crecimiento para niñas según la estatura



**Fuente:** Los nuevos patrones de crecimiento de la Organización de Salud. 2012.  
<http://www.ops.org.bo/textocompleto/naiepi-patrones-crecimiento.pdf>

#### **APARIENCIA GENERAL:**

Paciente femenina lactante menor, pálida, febril, hidratada, activa, irritable al manejo, en mal estado nutricional.

**Piel y tegumentos:** Pálida, normotérmica

**Cabeza:** Normocefálica, cabello fino de implantación normal para la edad y género, levemente quebradizo, algo desprendible a la tracción. Fontanela anterior deprimida.

**Ojos:** Ojo derecho.- Eritema y edema palpebral ++, quemosis conjuntival +++, presencia de secreción amarillenta en abundante cantidad.

**Nariz:** Pirámide nasal de forma, tamaño e implantación normal (Simétrica), fosas nasales permeables sin lesiones, senos frontales y maxilares no dolorosos.

**Oídos:** Pabellones auriculares forma, tamaño e implantación normal (Simétricos), CAE permeables con leve presencia de cerumen, membrana timpánica conservada, agudeza auditiva conservada bilateralmente.

**Boca:** MO: semihúmedas, paladar blando y duro normal, úvula normal; ausencia de piezas dentales; Lengua: forma, tamaño y color normal. ORF: No congestiva levemente eritematosa.

**Cuello:** Simétrico, movimientos pasivos y activos conservados, sin adenopatías.

**Tórax:** Simétrico, expansibilidad conservada, no hay presencia de retracciones.

**Pulmones:** Murmullo vesicular conservado no se ausculta estertores, roncus ni sibilancias. **Corazón:** Ruidos cardiacos rítmicos, no se auscultan soplos sobreañadidos.

**Abdomen:** Suave, depresible no doloroso a la palpación. No se observan visceromegalias. Ruidos hidroaéreos presentes y normales.

**Región lumbar:** Sin desviación de la columna vertebral.

**Región Inguinal:** Genitales femeninos acorde a la edad, no se observa presencia de secreciones.

**Región Anal:** Ano permeable.

**Extremidades:**

**Superiores:** Simétricas, movimiento de flexión, extensión y lateralidad disminuidos, pulsos palpables, sin presencia de edema.

**Inferiores:** Simétricas, movimiento de flexión, extensión y lateralidad disminuidos, pulsos palpables, sin presencia de edema.

**Examen Neurológico:** Paciente vigil, irritable.

- **Conciencia y estado mental:** Paciente con Escala de Glasgow Modificada para Niños: 14/15 apertura ocular espontánea (3), respuesta verbal (5) y motora obedece a órdenes (6).
- **Pares craneales:** Campo visual con alteración motora.
- **Examen motor:** No se observan movimientos anormales al examen
- **Examen sensitivo:** Sensibilidad propioceptiva normal.
- **Sin Signos meníngeos**

## DIAGNÓSTICOS PRESUNTIVOS

- ✚ Celulitis Orbitaria
- ✚ Desnutrición Grado II
- ✚ Retraso del desarrollo Psicomotor

## ANÁLISIS PARA EL DIAGNÓSTICO

### 1. FACTORES DE RIESGO

Hermano mayor con Dg de retinoblastoma

### 2. LISTADO DE PROBLEMAS AL INGRESO

Activos	Pasivos
Edad (7 meses)	Parto domiciliario
Peso 5.7 kg (Z -2)	APGAR desconocido
Talla 68 cm (Z 0)	Baja condición socioeconómica
Cabello fácil desprendible	Procede de ambiente rural
Alza térmica	
Piel pálida	
Edema palpebral	
Eritema palpebral	
Secreción amarillenta (ojo)	
Quemosis conjuntival	
Hifema	
Opacidad ocular	
Hipoactiva	
Hiporexia	
Irritabilidad	
Sostén cefálico no	
Sienta con apoyo no	

## AGRUPACIÓN SINDRÓMICA

### Celulitis Orbitaria

<b>Celulitis orbitaria</b>	
<b>Signos y síntomas del síndrome</b>	<b>Signos y síntomas de la paciente</b>
Edema palpebral	*
Eritema palpebral	*
Quemosis conjuntival	*
Secreción	*
Elevación de PCR	*
Leucocitosis	*
Fiebre	*

### Desnutrición Grado II

<b>Desnutrición Grado II</b>	
<b>Signos y síntomas del síndrome</b>	<b>Signos y síntomas de la paciente</b>
Hipotrofia muscular	
	*
Palidez	
Edema	
Cabello fácil desprendible	*
Deshidratación	
Hipotonía	
<b>Indicadores antropométricos</b> Porcentaje de peso 71% Déficit de peso 29 %	<b>Indicadores antropométricos de la paciente</b> * *

### Retinoblastoma

<b>Retinoblastoma</b>	
<b>Signos y síntomas del síndrome</b>	<b>Signos y síntomas de la paciente</b>
Edad < 5 años	*
Leucocoria	
Proptosis	
Celulitis orbitaria	*

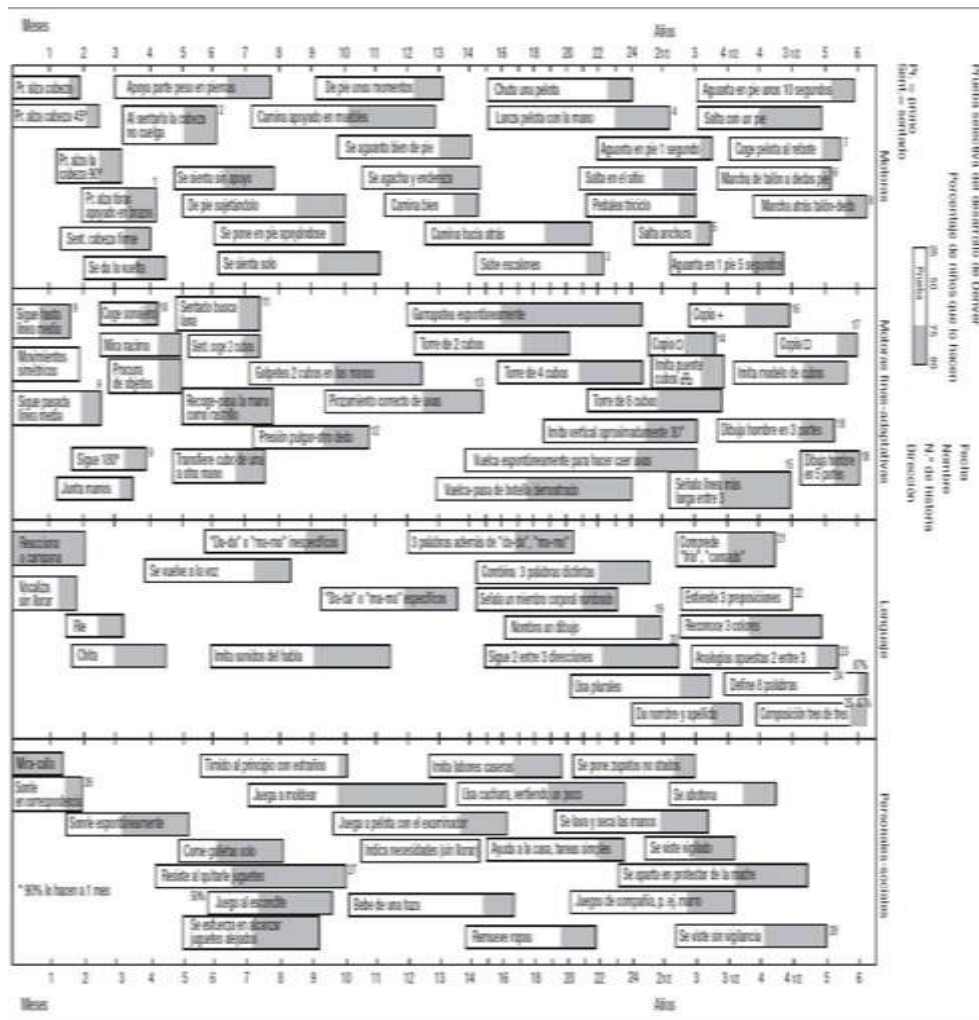


Hifema	*
--------	---

**Anemia leve**

<b>Anemia</b>	
<b>Signos y síntomas del síndrome</b>	<b>Signos y síntomas dela paciente</b>
Palidez	*
Fiebre	*
Astenia	*
Ictericia	
Pica	

*Gráfico 9 Test de Denver*



**Fuente:** [http://www.jmunoz.org/files/9/Necesidades\\_Educativas\\_Especificas/evaluacion\\_diagnostico/recursos\\_aula/test\\_denver.pdf](http://www.jmunoz.org/files/9/Necesidades_Educativas_Especificas/evaluacion_diagnostico/recursos_aula/test_denver.pdf)

<b>RETRASO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR</b>	
<b>Signos y síntomas del síndrome</b>	<b>Signos y síntomas del paciente</b>
No sostén cefálico	*
No sonrío	
No se sienta con apoyo	*
No balbucea,	
No sigue con la mirada.	*
No gatea	*

## **DIAGNÓSTICOS DEFINITIVOS**

- ❖ Celulitis orbitaria derecha
- ❖ Desnutrición grado II
- ❖ Retinoblastoma
- ❖ Anemia leve
- ❖ Retraso del Desarrollo Psicomotor

## 9. DESARROLLO Y PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

### **PEDIATRÍA – CONSULTA EXTERNA OFTALMOLOGÍA, NOTA DE INGRESO, DIA1.**

El caso que se presenta a continuación se describe a una paciente de sexo femenina de 7 meses de vida, nacida y residente en la región amazónica, cantón Arajuno, perteneciente a una área rural, nacida el 30 de diciembre del 2014, nacida en domicilio sin complicaciones, producto de la segunda gesta, sin controles prenatales, antecedentes personales hospitalizada a los 22 días de nacida (22-01-2015) en el hospital general Puyo con diagnóstico de sepsis tardía por onfalitis, bronquiolitis, anemia y desnutrición grave por lo que se instaura antibióticoterapia(Ampicilina + Sulbactam , Gentamicina), Acido Fusídico aplicaciones diarias en el área del ombligo, presentando respuesta favorable por lo deciden el alta a domicilio, y es enviada con hoja de contrareferencia al SC Arajuno .Antecedentes familiares: hermano de 3 años sexo masculino, diagnosticado de retinoblastoma en tratamiento. .

Paciente inicia con alza térmica no cuantificada de 24 horas de evolución, además eritema conjuntival derecha con salida de secreción amarillenta en poca cantidad por lo que es llevada por su madre al sub centro de salud Arajunodonde es atendida por médico rural quien le prescribe Paracetamol 3.5 centímetros cúbicos cada 8 horas y es enviada con hoja de referencia al segundo nivel de atención de salud hospital general Puyo con diagnóstico de celulitis ocular.

El día 04 de agosto del 2015 acude al servicio de emergencia del H.G.P a las 11:48 de la mañana donde es valorada por la enfermera en el triaje presentando, **Temperatura** 38,4 °C, **FC:** 168 latidos por minuto, **FR:** 48 respiraciones por minuto, **Sat O2** 93% AA, **Peso:** 5.7 kg, **Talla:** 68 cm. La paciente es evaluada en el servicio de emergencia por médico residente de turno quien instaura tratamiento con antibiótico (Ampicilina + Sulbactam 240 mg iv cada 6 horas) por diagnóstico

de Celulitis Orbitaria, se solicita exámenes de laboratorio (BH, QS, PCR, VSG). Y se realizan interconsulta dirigida a especialista de Pediatría y Oftalmología.

Oftalmóloga acude a responder la interconsulta a las 12:00 pm valora a la paciente quien prescribe (Neomicina/ Bacitracina) 1 gota cada 4 horas en ojo derecho por diagnóstico de celulitis orbitaria, solicita TAC de Senos paranasales más órbita ante la sospecha de Retinoblastoma y sugiere insistir la valoración por pediatría.

Deciden su ingreso al área de Pediatría, con **Dg: Celulitis Orbitaria y Desnutrición Grado II** y prescriben tratamiento para el proceso infeccioso ocular y para desnutrición infantil según normas del MSP.

Paciente en mal estado general, febril, presencia de infección ocular, biometría hemática con alteración de células blancas y con un antecedente importante de alta probabilidad de tumor ocular recibe el siguiente tratamiento.

#### **Tratamiento inicial en el Hospital General Puyo: (04-08-2015)**

- Leche de formula etapa 2, cinco onzas cada 3 horas.
- Control de signos vitales cada 6 horas más saturación de oxígeno
- Curva térmica
- Ampicilina + Sulbactam 240 miligramos intravenoso cada 6 horas.
- Paracetamol 80 miligramos vía oral si temperatura es mayor a 38.5 °C.
- Tobramicina 1 gota en cada ojo cada 6 horas.
- Limpieza ocular derecho con suero fisiológico.
- Vitamina A 100.000 unidades STAT vía oral.
- Ácido Fólico 5 miligramos vía oral STAT dosis inicial.
- Gluconato de Zinc 10 miligramos vía oral cada día.
- Valoración por Nutrición.
- TAC de senos paranasales y órbita. (ANEXO 2 y 3)

**DIA 2: (FECHA: 05-08-2015,8:00 AM)**

Paciente en regular estado general, presenta signos de infección ocular al **EF**: signos vitales en parámetros normales, irritable al manejo, afebril, hidratada. **Cabeza**: fontanela anterior deprimida, cabello fácil desprendible. **Ojo derecho**: presencia de quemosis palpebral que dificulta la apertura ocular, parpado superior edematoso +/- +++, moderada secreción ocular. Se mantiene indicaciones y complementa tratamiento para **Dg**: Celulitis orbitaria, Desnutrición Grado II con:

- Leche de formula etapa 2, cinco onzas cada 3 horas + papilla de frutas cada 8 horas
- Metronidazol 60 miligramos iv cada 8 horas.
- TAC de senos paranasales y órbita.(Pendiente)

**EVOLUCIÓN OFTALMOLOGÍA (FECHA: 05-08-2015,15:30 PM)**

Especialista valorar a la paciente donde la madre refiere que la menor presentaba alteraciones físicas del ojo afectado desde los 3 meses de edad similar al de su hermano mayor. Al EF ojo derecho, leve edema palpebral, quemosis moderada, apertura palpebral completa. A pesar de ello se considera una notable disminución de la sintomatología siendo posible valorar el segmento anterior y se realiza la Biomicroscopía encontrando: **Ojo derecho**: Córnea opaca, proliferación blanquecina en cámara anterior, hifema total, no se observa estructuras del segmento anterior ni fondo de ojo. **Ojo izquierdo**: segmento anterior normal.

**Fondo de ojo: derecho**; no valorable por la presencia de medios opacos. **Izquierdo**: medios claros, mácula normal, papila de bordes definidos.

Por los hallazgos encontrados especialista considera necesaria la realización de una **TAC de órbitas**: encontrando edema de tejidos preseptales, sin colecciones orbitarias ni subperiósticas, presencia de lesiones intraoculares en cavidad vítrea, hipodensas. (ANEXO 2).

Paciente en contexto de su proceso infeccioso agudo ocular de 4 días de evolución responde adecuadamente al tratamiento antibiótico. Se relaciona antecedente referido por la madre de alteración en el aspecto físico del ojo desde los 3 meses de

edad con los hallazgos biomicroscopicos y tomográficos concluyendo que puede tratarse de un proceso crónico de meses de evolución con gran probabilidad de retinoblastoma. En base a estos resultados se establece un **Dg**:

**1.-Celulitis orbitariade ojo derecho**

**2.- Descartar Retinoblastoma**

Para lo que especialista prescribe:

- Continuar con indicaciones de pediatría
- Tobramicina 1 gota cada 6 horas.
- Tramitar transferencia a Hospital Baca Ortiz en coordinación con el servicio de pediatría

**DIA 3: (FECHA: 06-08-2015, 8:30 AM)**

Paciente durante la noche presenta alza térmica de 38.9 0C que cede con la administración de Paracetamol 80 mg por vía oral, al EF: signo vital en parámetros normales, activa, reactiva, irritable al manejo, afebril, hidratada. Piel: Pálida, Ojo derecho: edema palpebral +/+++ , pupila no reactiva a la luz, se observa opacidad ocular. Extremidades: simétricas.

Paciente con una notable disminución de la infección ocular se espera la realización de exámenes de imagen y tramitar transferencia a hospital de III nivel. Permanece con igual indicaciones.

**NOTA:** A las 15:00 pm, médico residente se comunica con la red pública de salud, indican respuesta del H.B.O de no disponer de espacio físico suficiente por lo que sugieren tomar turno por consulta externa.

**DIA 4: (FECHA: 07-08-2015, 8:30 AM)**

Paciente en mejores condiciones generales al EF: signos vitales dentro de parámetros normales, activa, reactiva al manejo, afebril, buena tolerancia oral, Ojo derecho: leve edema palpebral no se evidencia salida de secreción. Se recibe

resultado de exámenes de imagen TAC de SPN + Órbita que reporta orbita derecha rotada internamente con calcificación de 8 mm. (ANEXO 2 y 3)

### **EVOLUCIÓN OFTALMOLOGÍA (12:00 PM)**

Paciente con mejoría clínica oftalmológica, ante la respuesta negada de la red pública para transferir a la paciente por falta de diagnóstico definitivo se solicita exámenes de imagen (ECO de ojo y TAC multidetectores de órbitas simple y contrastada), que ayuden a confirmar la sospecha diagnóstica se mantiene IDg: Celulitis orbitaria de ojo derecho, D/C retinoblastoma de ojo derecho.

### **DIA 5: (FECHA: 08-08-2015, 7:30 AM)**

Paciente con mejoría clínica evidente al EF: signos vitales en parámetros normales, activa, reactiva al manejo, afebril, hidratada. **Ojo derecho:** edema palpebral +, pupila no reactiva a la luz. Se recibe resultado de biometría hemática, presentando disminución de los leucocitos a  $9.41 \times 10^3/\text{mm}^3$  y leve recuperación de Hb: 10 g/dl Hcto: 31%. (ANEXO 4). Se mantiene iguales indicaciones.

### **DIA 6: (FECHA: 09-08-2015, 8:00 AM)**

Paciente en buenas condiciones generales. Al EF signos vitales en parámetros normales, activa, reactiva al manejo, afebril, hidratada. **Ojo derecho:** pupila no reactiva a la luz.

Se recibe informe de ECO de ojo derecho reportando, masa ecogénica de contornos irregulares de 19 mm de longitud que desplaza el globo ocular medialmente detallado ampliamente en(ANEXO 5), TAC multidetectores de órbitas simple y contrastada se observa calcificaciones distróficas en su interior, se observa además masa exofítica isodensa con densidad de tejidos blandos con invasión extraocular hallazgos compatibles para retinoblastoma derecho. (ANEXO 6). Se mantiene con igual indicaciones y tramitar turno para consulta externa de oftalmología en hospital de tercer nivel para manejo y tratamiento.



**DIAS 7 a 9: (FECHAS: 10-08-2015 / 12-05-2015, 8:00 AM)**

Paciente en mejores condiciones generales al EF signos vitales dentro de parámetros normales, activa, reactiva al manejo, afebril, hidratada .**Ojo derecho:** Sin edema palpebral, pupila no reactiva a la luz.

Paciente cumple 7 días de administración de antibióticoterapia, respuesta favorable. Se consigue turno para consulta externa con oftalmología, consultorio 45 en el H.B.O a las 12:00 am el 17 de Agosto del 2015. Se mantiene diagnósticos e indicaciones.

**DIA 10: (FECHA: 13-08-2015 8:00 AM)**

Paciente asintomática, mejoría clínica evidente. EF: activa, reactiva al manejo, afebril, hidratada .**Ojo derecho:** Sin edema palpebral, pupila no reactiva a la luz por lo que se decide el alta hospitalaria con la finalidad que acuda al control por consulta externa de oftalmología en el H.B.O y se prescribe:

- Leche de formula etapa 2, cuatro onzas cada 3 horas más papilla cada 8 horas
- Control de signos vitales cada 8 horas
- Ácido Fólico 1 miligramos vía oral cada día.
- Gluconato de Zinc 10 miligramos vía oral cada día.
- Tramitar transporte por trabajo social.

**ALTA + INDICACIONES**

- Medidas higiénico dietéticas
- Acudir ante signos de alarma
- Ácido Fólico 1 miligramos vía oral cada día por 10 días.
- Multivitaminas 2.5 miligramos vía oral cada día por 30 días
- Control por consulta externa de oftalmología en H.B.O el 17/08/2015 a las 11:00 AM.

## **CONTROL POR CONSULTA EXTERNA EN H.B.O (17/08/2015)**

La paciente por descuido de sus padres no acude a la consulta de oftalmología en el hospital Baca Ortiz.

**PRONÓSTICO:** Paciente con pronóstico desfavorable con Desnutrición Grado II y un Retinoblastoma de tipo hereditario que se identificó en ojo derecho; humor vítreo con calcificaciones distróficas y masa exofítica isodensa con invasión extraocular en los exámenes de imagen. Si no recibe tratamiento alguno las complicaciones serán ceguera, pérdida del ojo y usualmente muerte en los primeros 4 años de vida o con futuro incierto.

### **10. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.**

La OMS (Organización Mundial de Salud) indica que se considera como factor de riesgo a cualquier rasgo, característica o exposición de un individuo que aumente su probabilidad de sufrir una enfermedad o lesión. (OMS 2014).

- ◆ **EDAD:** Paciente menor de 5 años indica según Unión Internacional Contra el Cáncer (UICC) que son diagnosticados cerca del 95 % de pacientes con esta patología.
- ◆ **NIVEL SOCIOECONÓMICO:** La Unión Internacional Contra el Cáncer (UICC) indica también que se asocia con la pobreza y su incidencia es menor en países industrializados.
- ◆ **EDUCACIÓN DE LA MADRE:** La cual no tomo la importancia necesaria del caso y la demora en buscar a tiempo un especialista que diagnostique el problema que aquejaba a la niña.
- ◆ **DETECCIÓN TARDÍA:** A pesar que el paciente ya tenía síntomas oftálmicos desde los tres meses de edad no fue diagnosticado a tiempo.

Zimmermann Martin en un estudio retrospectivo y descriptivo estudió 113 casos con diagnóstico de Retinoblastoma del Hospital de ojos y oídos de Guatemala sobre características clínicas y epidemiológicas en los que encontró 60 casos de sexo masculino y 53 femenino, rango de edad de diagnóstico de 1 a 96 meses, presentación unilateral 68.1 % y bilateral en 31% , el 100% de los casos con historia familiar presentó afectación bilateral y la forma de presentación principal fue leucocoria en 59.3% . (Zimmermann M., 2007)

EL aporte deficiente de nutrientes y vitaminas de la madre de la paciente durante la gestación al no acudir a los controles prenatales es factor de riesgo para el desarrollo de Retinoblastoma,

Arturo Fajardo y colaboradores en un estudio publicado en el 2007 sobre incidencia general y específica de cáncer en niños derechohabientes del Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) señalo la asociación inversa entre la ingesta materna de multivitamínicos y el desarrollo de retinoblastoma.

Estos datos fueron consistentes con otro estudio llevado a cabo en Chiapas, donde la poca ingesta de vegetales y frutas durante el embarazo incrementó el riesgo de desarrollar retinoblastoma esporádico en los hijos. (Fajardo A., 2007)

Pally Esther y Mejía Héctor en otro estudio de casos y controles realizado en el Hospital del Niño “Dr. Ovidio Aliaga Uría” de la Paz - Bolivia publicado en el 2012 encontraron los siguientes factores de riesgo para desnutrición grave; edad del paciente de 12 a 23 meses de edad (OR 6,73); edad de la madre menor a 18 años (OR 3,95); actividad laboral de la madre (OR 2,21); presencia de niños menores de 5 años en el núcleo familiar además del paciente (OR 2,6) , inicio de la alimentación complementaria después de los 6 meses (OR 25,67), alimentación de forma inadecuada (OR de 4,85 IC 1,85 – 18,62), vivir en área rural OR 4,53 (IC 95% 1.60-13.12) p= 0.0010, falta de accesibilidad al agua potable (OR 4.6 IC 95% 1.16-19.46) p=0.010. Concluyeron que para desarrollar desnutrición intervienen varios factores de riesgo inherentes al paciente, la madre y el ambiente. (Pally E., 2012)

Así en nuestra paciente se encontró los siguientes factores socio- ambientales.

- ◆ Inicio de la alimentación complementaria: a los 5 meses de edad.

- ◆ Alimentación inadecuada: colada de plátano, leche de vaca.
- ◆ Vivir en área rural: comunidad Lorocachi del cantón Arajuno.
- ◆ Falta de accesibilidad al agua potable: consumo de agua entubada.

### **MEDIO AMBIENTE:**

Al analizar el entorno de la paciente, la condición socioeconómica es un factor de riesgo, aplicando la encuesta de estratificación del nivel socioeconómico establecido por el instituto nacional de estadística y censos: se encontró que el nivel socioeconómico de este hogar es de 361 puntos el cual indica que pertenece al grupo C- (medio bajo) .Los factores socioeconómicos están en relación al:

- Ingreso familiar.
- La educación de los padres.
- Lugar de residencia

La madre argumenta que por el tiempo, por el trabajo, no acude a la atención médica de control de niño sano en el primer nivel de atención perjudicando el bienestar biopsicosocial de la paciente y retardo en el diagnóstico de la enfermedad. En cuanto al examen físico presenta una talla 68 cm según las curvas de crecimiento de la OMS se encuentra en la puntuación Z 0 indicando una talla normal para la edad y un peso de 5.7 Kg con una puntuación Z debajo de -2 indicando un bajo peso.

Así Ridaura Cecilia en un estudio realizado en México del 2015 analizó el peso y talla de niños con retinoblastoma y su propósito fue conocer la frecuencia de talla y peso bajos como característica clínica de esta enfermedad. Se analizaron 346 pacientes, se tomaron las siguientes variables: (Ridaura C., 2015)

Etapa clínica del tumor: estadios I, II, III y IV de acuerdo con la clasificación de Pratt.

- Localización del tumor: bilateral o unilateral.
- Antecedentes heredofamiliares: presente o ausente.

- Nivel socioeconómico: bajo, medio-alto, de la categoría establecida en la institución.
- Ambiente rural o urbano del lugar de procedencia.

Para el análisis estadístico se hizo por medio de la puntuación Z, en cuanto a las características generales de la población, las edades se encontraron desde un mes a ocho años de edad. El 75% de los casos ingresó antes de cumplir tres años y 50% de los casos en los primeros dos años de vida y la distribución por género fue similar. En cuanto a los resultados hubo 60 casos de bajo peso ( $< -2 Z$ ) (17.3%) y 61% de talla baja ( $< -2 Z$ ) (17.6%). En 36 casos ambos parámetros fueron bajos; en 24 casos el peso fue bajo con talla normal y en 25 la talla fue baja con peso normal. Al final de este estudio se llegó a la conclusión de que el peso y la talla bajos que se presentan en una proporción elevada de los niños con retinoblastoma son debidos a factores relacionados con la etapa avanzada de la enfermedad al momento del diagnóstico, la que a su vez se relaciona con pacientes que proceden de poblaciones y regiones más pobres del país. (Ridaura C., 2015)

#### **ESTILO DE VIDA:**

Paciente vive en una familia disfuncional, cuyos padres tienen como actividad económica la agricultura, a la cual se dedican más de 12 horas, la niña pasa la mayor parte únicamente al cuidado de la madre, refiere que pasa tranquila.

Se alimenta cuatro a cinco veces al día, alimentación con seno materno, y desde los 5 meses inicio la ablactación con colada de plátano, leche de vaca y sopas.

### **11. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD.**

#### **OPORTUNIDAD EN LA SOLICITUD DE LA CONSULTA:**

Paciente reside en la Provincia de Pastaza comunidad Arajuno, no es afiliada al Seguro Social, refiere que en la comunidad en la que habita cuenta con una entidad

de salud, el subcentro de salud Arajuno el mismo que consta de médico general, odontólogo ,obstetríz y auxiliar de enfermería. En este subcentro de salud donde fue atendida a los 7 meses de edad, debido a su estado de salud, se determina la referencia de la menor a una unidad de mayor complejidad, en este caso el Hospital General Puyo, en donde fue ingresada con diagnóstico de Celulitis orbitaria y Desnutrición grado II.

El Hospital General Puyo es una unidad de Segundo Nivel, cuenta con:

1. Consulta externa con los servicios de Cirugía, Medicina Interna, Ginecología, Obstetricia, Pediatría, Traumatología, Cardiología, Nefrología, Anestesiología, Gastroenterología, Dermatología, Otorrinolaringología, Psiquiatría, Psicología, Asesoría Genética, Inmunología, Audiología, Alergología, Odontología, Endoscopia, Nutrición, Terapia Física, Terapia del Lenguaje, Imagenología, Laboratorio, Farmacia, Trabajo Social y Albergue.

2. Servicio de Emergencia las 24 horas del día que cuenta con médicos especialistas emergenciólogos y médicos residentes, a su vez en este servicio hay una área de triaje, trauma, valoración ginecológica, sala de yesos, sala de cuidados críticos, observación de hombres, mujeres y niños, y sala de cuidados intermedios, dispone de 2 ambulancias del hospital y 1 ambulancia del ECU 911.

3. Hospitalización que cuenta con 127 camas 5 bloques 4 de ellos para internamiento y un área para Cuidados intensivos. Además cuenta con un helipuerto. (CENSO HGP. 2014)

### **ACCESO A LA ATENCIÓN MÉDICA:**

Es importante conocer que el Estado Ecuatoriano según el Art. 7 de la Ley Orgánica de Salud refiere que toda persona, sin discriminación por motivo alguno, tiene en relación a la salud, los siguientes derechos: “Acceso universal, equitativo, permanente, oportuno y de calidad a todas las acciones y servicios de salud”.

La paciente reside en el Cantón Arajuno, comunidad Lorocachi, una de las tantas comunidades rurales , debido a la patología que presenta la paciente, necesita atención por una unidad de mayor complejidad, por médicos especialistas, con lo que no cuenta en su localidad, por lo que es referida hasta el H.G.P que se encuentra aproximadamente a 64 Km de distancia de la capital de la provincia, Puyo, donde se encuentra concentrados los servicios de salud: Hospital Puyo, Centros y Sub centros de Salud, del MSP; el Hospital Militar; el Hospital del Seguro Social, Centro Médico de la Misión, Dispensarios del Patronato Provincial y Municipal, clínicas y consultorios privados, que cuentan con especialistas en distintas ramas de la medicina, satisfaciendo la demanda de la población.

**OPORTUNIDADES EN LA ATENCIÓN:  
EN EL HOSPITAL GENERAL PUYO.**

La atención que se brindó a la paciente desde el inicio del cuadro clínico, desde el primer nivel de atención de salud hasta su atención en emergencia del segundo nivel de atención sobrepasa las 6 horas, posterior a lo cual la menor fue valorada por médico Pediatra y Oftalmólogo al transcurrir de manera inoportuna 10 horas, quienes pusieron a disposición la sala de pediatría para manejo y tratamiento.

**CARACTERÍSTICAS DE LA ATENCIÓN:  
SUBCENTRO DE SALUD DE ARAJUNO**

Lo referido por la madre que es atendida por enfermera quien mediante medios físicos intenta disminuir la fiebre, posterior a esto le atiende médico rural quien le administra antitérmico (Paracetamol) 3.5 centímetros cúbicos 3 veces al día vía oral y viendo la gravedad de la enfermedad refirió a segundo nivel de atención.

## EMERGENCIA DEL HOSPITAL GENERAL PUYO

Se evidencia en la hoja de emergencia que la impresión diagnóstica es: Celulitis Preseptal de ojo derecho, donde es valorada por médico residente quien prescribe paracetamol 120 miligramos vía oral cada 6 horas, solicita exámenes y valoración por el servicio de pediatría y oftalmología.

Para el cuadro descrito de celulitis orbitaria en la paciente se realiza el siguiente manejo: Ampicilina + Sulbactam 240 miligramos intravenoso cada 6 horas., Tobramicina 1 gota en cada ojo cada 6 horas y llaman a médico oftalmóloga para valoración.

Fernández Benito y otros autores publican en el 2014 el siguiente manejo: inicio de un rápido tratamiento antibiótico intravenoso, debido a la posibilidad de complicaciones graves y potencialmente fatales. La Asociación Americana de Pediatría (AAP) considera adecuada la administración de vancomicina, para la cobertura del *S. pneumoniae* resistente a penicilina y *S. aureus* resistente a meticilina, asociando bien ceftriaxona, ampicilina-sulbactam o piperacilina tazobactam.

Debe considerarse, además, la posibilidad de implicación de anaerobios y su cobertura, por ejemplo, con Metronidazol, especialmente en los casos de complicación intracraneal. No hay protocolos uniformes, utilizándose otras opciones terapéuticas, como clindamicina, ampicilina, etc. (Fernández B., 2014)

El oftalmólogo debe realizar una exploración completa de ambos globos oculares mediante la oftalmoscopia indirecta con midriasis completa. Al ingreso en el HGP es valorada por médico de especialidad y se describe eritema, edema y proptosis palpebral ++, quemosis conjuntival +++, presencia de secreción amarillenta en abundante cantidad.

Las revisiones bibliográficas indican que estos signos clínicos son poco frecuentes pero de importancia diagnóstica y recomiendan realizar la ecografía, tomografía y resonancia magnética que revelan presencia de masa en el vítreo, permite detectar



calcificaciones, tumor extra o intraocular y metástasis del nervio óptico lo que nos ayuda a confirmar el diagnóstico establecer el estadio tumoral.

Ante la sospecha de enfermedad ocular neoplásica se realiza TAC de senos paranasales + orbita lo hallazgos se correlacionan con los antecedentes y se solicitan ECO de ojo y TAC multidetectores de orbitas simple y contrastada encontrando en la ecografía globo ocular derecho pequeño, humor vítreo con calcificaciones en su interior, masa ecogénica de contornos irregulares de 19 mm de longitud que desplaza el globo ocular medialmente, al doppler muestra vascularidad periférica de baja resistencia y en la TAC demuestra pérdida de la estructura del globo ocular derecho con signos de retracción, a nivel del humor vítreo se observa calcificaciones distróficas en su interior, masa exofítica isodensa con densidad de tejidos blandos con invasión extraocular de proyección anterolateral que mide aproximadamente 9.0 x 19.3 mm sin signos de infiltración hacia el espacio de Tenon y Nervio óptico con estos hallazgos se deciden transferir a la paciente para un manejo adecuado y multidisciplinario como recomiendan las guías médicas.

Especialista de Pediatría valora a la paciente e ingresa al área de Pediatría. Pedro Alcalá en un estudio de revisión bibliográfica publicado en el 2015 recomienda ingresara un paciente con celulitis orbitaria ante la presencia de los siguientes criterios:

- Menor de 1 año
- Afectación del estado general
- Riesgo social
- Sospecha de origen hematógeno
- Fracaso de antibioterapia oral tras 24-48 horas. (Alcalá J., 2015)

Nuestra paciente ingresa con los siguientes criterios: ser menor de un año, aspecto general en mal estado y pertenecer a un nivel socio-económico bajo.

Recomendaciones de antibioticoterapia al ingreso:

Se iniciará tratamiento con amoxicilina-clavulánico intravenoso a 100mg/kg/día. Se podrá pasar a antibioterapia oral si permanece 24 horas afebril y con mejoría clínica.(Alcalá J., 2011).

En Hospitalización 2 (Pediatria) médico especialista, para el cuadro de Desnutrición Grado II maneja con: vitamina A 100.0000 unidades stat por vía oral, ácido fólico miligramos vía oral stat, Gluconato de zinc 10 unidades vía oral cada día y valoración por nutrición.

La Organización Mundial de la Salud 2010 (OMS) recomienda diez pasos esenciales para el manejo de pacientes con desnutrición. (Ashworth A., 2012)

En nuestra paciente se realizó prevención de los pasos 1,2,3, se trató la infección orbitaria con antibióticos y se corrigió las carencias de micronutrientes con Vitamina A100.000 UI vía oral a una sola dosis como recomienda la OMS ,se administró diariamente suplemento multivitamínico ,ácido fólico 1 miligramo vía oral por 9 días y gluconato de Zinc 10 miligramos .

El resto de pasos no se pudo realizar porque la paciente fue dada de alta para control por consulta externa al Hospital Baca Ortiz para un manejo adecuado de la patología de base.

### **OPORTUNIDADES EN LA REMISIÓN:**

Desde la confirmación del diagnóstico de la paciente se intentó referir a un hospital de tercer nivel para manejo y tratamiento multidisciplinario, en coordinación con trabajo social se activo la Red de Salud Pública sin obtener resultados favorables. Al insistir con llamadas y al transcurrir 4 días desde la hospitalización se consigue turno para atención por consulta externa en el servicio de oftalmología del Hospital Baca Ortiz.

## **12. TRÁMITES ADMINISTRATIVOS**

### **HOSPITAL GENERAL PUYO.**

Gracias al Sistema Nacional de Salud, van a interactuar los actores de los sectores público y privado, los miembros de la red de servicios de salud y la comunidad para llevar a cabo las acciones conjuntas que permitan dar soluciones integrales a las necesidades o problemas de salud de la comunidad contribuyendo de esta manera a mejorar su calidad de vida, por lo que se logró realizar los exámenes complementarios que se requerían, aunque la demora en realizarlos si resulta ser un problema, debido a los trámites de legalización para su realización.(Trevathan E., 2015)

### **13. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS.**

#### **RUTA DEL USUARIO.**

En nuestro caso clínico se observa diversas falencias que serán mencionadas a continuación:

Cuidado insuficiente de la paciente por parte de la madre.

Poco educación a la madre dela paciente sobre su patología.

Madre no acude oportunamente con la paciente al hospital.

Desconocimiento o falta de práctica sobre este tipo de patología por parte de personal que labora en el sistema de salud.

No existe un control adecuado en primer nivel de salud.

No se le realizan visitas domiciliarias por parte de profesionales de salud que se encuentren cercanos al hogar del paciente.

Demora y la no aceptación de la Trasferencia por parte de Hospitales de tercer nivel.

Paciente no fue llevada para su evaluación en la consulta externa de oftalmología pediátrica.

#### 14. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

Oportunidades de Mejora	Acciones de Mejora	Fecha Cumplimiento	Responsable	Forma Acompañamiento
<b>Control eficiente y periódico dentro de las unidades de atención primaria</b>	Realizar controles periódicos domiciliarios en caso de ausencia y realizar planes de mejora a través de programas en prevención primaria	Un año	Ministerio de Salud Publica	<b>Autoridades y comisión propias del centro de salud</b>
<b>Cooperación Institucional</b>	Mejoramiento en los mecanismos de referencia a instituciones de mayor nivel.	Un año	Ministerio de Salud Publica  Director médico de los hospitales	<b>Director de la Unidad de Salud</b>  <b>Director Provincial de Salud</b>
<b>Reducción en el tiempo de demora y cantidad de tramites a realizar</b>	Establecer prioridades de atención de acuerdo al estado y diagnóstico del	Seis meses	Director médico del hospital General Puyo  Trabajo Social	<b>Director Provincial de salud.</b>

	paciente dentro de las diferentes unidades de salud.  Capacitación al personal médico con el fin de reducir tiempos y mejorar la eficacia y eficiencia.			<b>Jefe del departamento de Trabajo Social</b>
<b>Socializar e implementar las guías de manejo propias para nuestro medio</b>	Establecer guías y/o protocolos relacionados a la atención, tiempos y manejo dentro de cada servicio del Hospital Provincial General Puyo y socializar estos protocolos a todos los profesionales de salud.	Seis meses	Director general del Hospital General Puyo	<b>Juntas Médicas y comités de bioéticas en los diferentes niveles de salud</b>
<b>Fortalecer los sistemas de triaje</b>	Estructurar y aplicar un sistema de triaje, para proporcionar una información clara, precisa y concisa en los servicios de emergencia.	Seis meses	Servicios de Emergencia de:  Servicio de Pediatría  Servicio de Oftalmología	<b>Juntas Médicas y comités de bioéticas en los diferentes niveles de salud</b>

## 15. CONCLUSIONES

- El desarrollo y análisis de este caso clínico ayudó a determinar que el retinoblastoma se relaciona con la desnutrición debido a que las dos patologías causan peso y talla baja, se determinó que el peso fue el parámetro antropométrico más afectado, encontrándose en el puntaje Z -2, lo que interfiere en el crecimiento y desarrollo normal de nuestra paciente.
- Se logró identificar que a más del antecedente familiar, edad de la paciente, educación, nivel socioeconómico bajo de los padres y la detección tardía de la enfermedad fueron factores que favorecieron el desarrollo del retinoblastoma.
- También se pudo identificar los factores de riesgo que alteraron el desarrollo nutricional en la paciente fueron: inicio de la alimentación complementaria antes de los 6 meses, usando de forma inadecuada los sucedáneos de la leche materna entre ellos leche de vaca, sopas y colada de plátano, la ocupación laboral de la madre dejando a la paciente al cuidado de otra persona, también influyó el factor ambiental, vivir en área rural y consumo de agua no potabilizada.
- La búsqueda de información bibliográfica nos ayudó para comentar que las principales complicaciones del retinoblastoma en pacientes que no reciben tratamiento son: ceguera, pérdida de la visión, muerte del paciente antes de los 5 años, alta incidencia de neoplasias secundarias y metástasis.
- Por último se establecerá hacia dónde deben dirigirse las acciones correctivas en nuestro sistema de salud en todos los niveles de atención, para lo cual se necesita estrategias inmediata estando atentos a los hallazgos clínicos típicos, atípicos y llegar a un diagnóstico oportuno de la enfermedad para salvar la vida del paciente, el globo ocular, mejorar el pronóstico ocular y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades terminales.

### **Recomendaciones:**

- Funcionamiento adecuado de la Atención primaria de la salud (APS) con visitas domiciliarias
- Localizar individuos en riesgo
- Funcionamiento adecuado de la Red Pública de Salud
- Seguimiento de referencias
- En la Atención Primaria y Atención Secundaria de Salud se debe realizar en todos los pacientes desde el nacimiento y hasta los 5 años de edad una exploración que contenga:
  - ✓ Historia clínica oftalmológica
  - ✓ Medición de la agudeza visual
  - ✓ Inspección externa de ojo y párpados
  - ✓ Evaluación de movimientos oculares
  - ✓ Examen pupilar
  - ✓ Examen de reflejo rojo
- Trabajo en equipo
- Realizar un adecuado manejo de los pacientes con Retinoblastoma y desnutrición, siendo de esta manera un tratamiento individualizado y multidisciplinario, que intervenga tanto el pediatra, oftalmólogo, terapia del lenguaje, psicólogo que apoye a la familia para que esta ayude a su niña.

## 16. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Guía de Práctica Clínica. Diagnóstico y Manejo del Retinoblastoma. Evidencias y Recomendaciones. México: Secretaria de Salud Publica 2013
2. Abramson D., Beaverson K, P Sangani, Vora RA, Lee TC, Hochberg 30 HM, .La detección del retinoblastoma: presentar signos como pronosticadores de supervivencia del paciente y ocular. Pediatría. 2010. Cap. 112.
3. Instituto Nacional de Oftalmología Ministerio de Salud. Servicio de Oncología Ocular y Órbita, 2010.

### LINKOGRAFÍA:

4. Alcalá P., Lorenzo A. Celulitis preseptal y orbitaria. Servicio de pediatría. Departamento de Salud Alicante, Hospital General 2015. Disponible en:[http://www.serviciopediatria.com/wpcontent/uploads/2015/04/Protocolo ELULITIS-PRESEPTAL-Y-ORBITARIA-SP-HGUA2015.pdf](http://www.serviciopediatria.com/wpcontent/uploads/2015/04/Protocolo%20CELULITIS-PRESEPTAL-Y-ORBITARIA-SP-HGUA2015.pdf).
5. Ridaura C., Murata Ch. Peso y talla en niños con retinoblastoma. Artículo Original .Acta PediatrMex2015; 36:81-88.Disponible en:  
<http://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v36n2/v36n2a5.pdf>
6. Moreno S, Alonso A. Guía de manejo de Retinoblastoma. Grupo de Trabajo en Cáncer Hereditario de la Sociedad Española de Oncología Médica(S.E.O.M.).2010;6-5. Disponible en :  
[http://www.seom.org/seomcms/images/stories/recursos/sociosyprofs/planif \\_oncologica\\_espana/libroblanco.pdf](http://www.seom.org/seomcms/images/stories/recursos/sociosyprofs/planif_oncologica_espana/libroblanco.pdf)
7. Solís J., Retinoblastoma. Ambato - Noviembre 2015.[http://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/14027/2/Mosquera %20Solis,%20Jos%C3%A9%20Luis.pdf](http://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/14027/2/Mosquera%20Solis,%20Jos%C3%A9%20Luis.pdf)
8. Mejía W., Sarrín L. Características Clínicas, Terapéuticas e Histológicas de los Casos de Retinoblastoma en Pacientes Pediátricos del Hospital de Niños



Dr. Roberto Gilbert Elizalde Enero 2008 a Diciembre del 2010. Publicado 2013.

<http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/744/1/T-UCSG-POS-EGM-PE-10.pdf>.

9. Dirección Seccional de Salud de Antioquia. Indicadores básicos 2010. Departamento de Antioquia. Situación de salud. Disponible en: <http://www.dssa.gov.co/htm/indicadores.html>. Consulta: abril 24 de 2015.
10. Triancado A, Lopez J. Retinoblastoma en pediatría, experiencia en un hospital pediátrico. *Rev Chil Pediatr* 2008; 79 (6): 614-622. [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S037041062008000600006&script=s\\_ciaarttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S037041062008000600006&script=s_ciaarttext).
11. Wisbaum W., La Desnutrición Infantil, Causas, consecuencias y estrategias para su prevención y tratamiento. UNICEF 2011. Disponible en: <https://www.unicef.es/sites/www.unicef.es/files/Dossierdesnutricion.pdf>
12. Millán Y., Bravo J y colaboradores. Diagnóstico y Manejo de Retinoblastoma. México: Secretaria de Salud 2013. Disponible en: [http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/IMS\\_S\\_270\\_13\\_RETINOBLASTOMA/270GER.pdf](http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/IMS_S_270_13_RETINOBLASTOMA/270GER.pdf)
13. Corral J. Oftalmología pediátrica para todos los días. Clínica Oftalmológica Díez del Corral. Actualización en Pediatría. Madrid 2013. Disponible en: <https://www.aepap.org/sites/default/files/cursoaepap2015p491-502.pdf>
14. Carpio G., Lafuente V. Análisis clínico-epidemiológico sobre el comportamiento del Retinoblastoma en menores de 15 años, Hospital del niño Manuel Ascencio Villarroel. *Rev Méd-Cient "Luz Vida"*. 2013; 4(1). Disponible en: <http://132.248.9.34/hevila/RevistamedicocientificaLuzyvida/2013/vol4/no1/5.pdf>
15. Villamil J., Quinteros L. Consideraciones clínicas, diagnósticas y de tratamiento en retinoblastoma. *MedUnab*. Vol. 14(3):180-187, Diciembre 2011 – Marzo 2012. Disponible en:

16. Guía para la Evaluación del Crecimiento Físico. Sociedad Argentina de Pediatría 2013. Disponible en:  
[http://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/libro\\_verde\\_sap\\_2013.pdf](http://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/libro_verde_sap_2013.pdf)
17. Fernández . Fernández . Celulitis preseptal y orbitaria. Servicio Urgencias de Pediatría, Hospital Universitario Cruces, Baracaldo (Vizcaya). Pediatría Integral 2014; XVIII (2): 108-114. Disponible en:  
[http://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii02/04/108114\\_celulitis\\_preseptal.pdf](http://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii02/04/108114_celulitis_preseptal.pdf)
18. Callisaya E., Mejía H. Factores de riesgo para desnutrición aguda grave en niños menores de cinco años. Artículo Original. Rev. Soc. Bol Ped 2012; 51 (2): 90 – 6.
19. Trevathan E MCYAM. The descriptive epidemiology of infantile spasms among Atlanta children. [Online].; 2015 [cited 2016 abril 29. Disponible en:  
[http://www.epilepsiaecuador.org/campusabbot/modulos/documentos/modulo3\\_LLECTURA\\_5.pdf](http://www.epilepsiaecuador.org/campusabbot/modulos/documentos/modulo3_LLECTURA_5.pdf).
20. González H., García V y colaboradores. Clasificación y evaluación de la desnutrición en el paciente pediátrico. México. Vol. VII Número 2-2012: 59-69. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/residente/rr-2012/rr122d.pdf>
21. Ashworth A., Khanum S. Directrices para el tratamiento hospitalario de niños con malnutrición grave. OMS 2012. Disponible en:  
[http://www.who.int/nutrition/publications/guide\\_inpatient\\_esp.pdf](http://www.who.int/nutrition/publications/guide_inpatient_esp.pdf)
22. Yuribia k., Bravo J. Guía de Práctica Clínica. Diagnóstico y Manejo del Retinoblastoma. Evidencias y Recomendaciones. México: Secretaria de Salud Publica 2013. Disponible en:  
[http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/IMS\\_S\\_270\\_13\\_RETINOBLASTOMA/270GER.pdf](http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/IMS_S_270_13_RETINOBLASTOMA/270GER.pdf)
23. Proaño D. Desnutrición Grave. Publicado en el 2016. Disponible en:  
[http://repo.uta.edu.ec/bitstream/123456789/22993/2/Proa%C3%B1o%20narv%C3%A1ez,%20Doris%20Monserrath%20\(2\).pdf](http://repo.uta.edu.ec/bitstream/123456789/22993/2/Proa%C3%B1o%20narv%C3%A1ez,%20Doris%20Monserrath%20(2).pdf)
24. Flor J. Medidas educativas para la prevención de la Desnutrición en los niños menores de 5 años atendidos en el dispensario médico parroquial y la

guardería días felices del cantón Yaguachi”. Guayaquil 2012. Disponible en:

<http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/1134/1/Medidas%20educativas%20para%20la%20prevencion%20de%20desnutricion%20en%20menores%20de%205%20a%C3%B1os%20,%20Dra.%20Jina%20Flor%20A.pdf>.

25. Yagual C. Estudio de nivel de Desnutrición en niños de 5 meses a 1 año de la Fundación Encuentro de la Ciudad de Guayaquil 2015. Disponible en: <http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/8185/1/BCIEQ-T-0098%20Yagual%20Solano%20Cristina%20Elizabeth.pdf>

### **CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA**

26. EBSCO HOST: Bremner, Rod Sage, Julien. Theoriginofhumanretinoblastoma. Publicación 10/16/2014, Vol. 514, p312-313. Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/detail/detail?sid=aeb183415f264ed399b92ffed93c%40sessionmgr198&vid=0&hid=107&bdata=Jmxhbmc9ZXmc2l0ZT1laGzsaC1XZl#AN=98918630&db=egs>.
27. SCOPUS: Mohamed, F., Buckley, N., Jayamanne, S., Pickering, J., Peake, P., Toxicology Letters: Kidney damage biomarkers detect acute kidney injury but only functional markers predict mortality after paraquat ingestion. 2015. (citado Septiembre 2015). Disponible en: <http://www.scopus.com/record/display.url?eid=2s2.084936101469&origin=resultslist&sort=plff&src=s&st1=paraquat+poisoning&nlo=&nlr=&nls=&sid=2C8F603983B082E33D73E0A571C4FFy7ESLndDIIsN8cE7qwvy6w%3a30&sot=b&sdt=b&l=33&s=TITLEABSKEY%28paraquat+poisoning%29&relpos=2&relpos=2&citeCnt=0&searcherm=TITLE-ABS-KEY%28paraquat+poisoning%29>.

25. EBSCO: Bernstein AM, Sun Q, Hu FB, et al. Major dietary protein sources and risk of coronary heart disease in women. *DynaMed* 2010; 122:876.
26. SCOPUS: De Freytas A., Harto- Castaño M., Barranco H., Aviño J., Martinez- Costa R. Alternative treatment for retinoblastoma: Intra-arterial chemotherapy with melphalan. *Sociedad Española de Oftalmología*. July 30, 2014.

## 17. ANEXOS.

### ANEXO 1. EXÁMENES DE LABORATORIO DE INGRESO PCR, VSG, QUÍMICA SANGUÍNEA Y BIOMETRÍA HEMÁTICA

**FECHA (04/08/2015)**

No. Archivo HC: 30602		Fecha: 04 Ago 2015 18:24	
Servicio: URGENCIA		Fecha Imp.: 04 Ago 2015 18:25	
Edad: 0		Médico: CH	
Género: F		UNIDAD MEDICA: 0 HOSPITAL EL PUYO	
Comentario:			
Area: SEROLOGIA		Validado: Lic. Maria Balarzo	
TEST	RESULTADO		
PCR CUALITATIVO	8.6 mg/L	mg/l	MENOR A 5

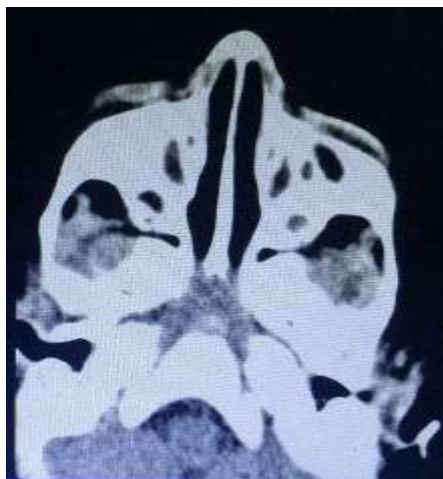
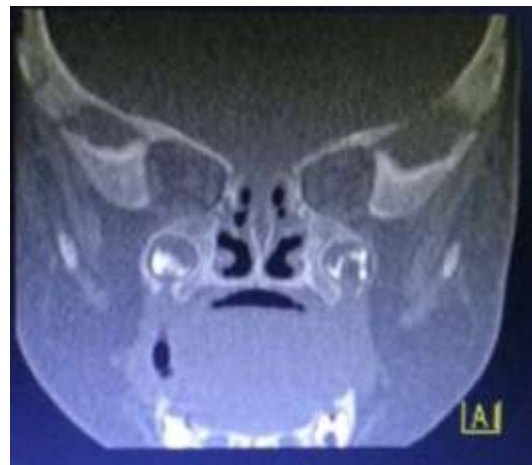
AREA: HEMATOLOGIA		Validado: Lic. Nelly Chacha	
NOMBRE DEL ESTUDIO	RESULTADO	RANGO DE REFERENCIA	
VELOCIDAD DE ERITRO SEDIMENTACION 1H	25 mm/hora	NIÑOS 0 - 12 HOMBRES 0 - 7 MUJERES 0 - 7 EMBARAZADAS 0 - 25	

AREA: QUIMICA		Validado: Lic. Nelly Chacha	
NOMBRE DEL ESTUDIO	RESULTADO	RANGO DE REFERENCIA	
CREATININA	0.33 mg/dl	0.6 - 1.3	
GLUCOSA BASAL	94 mg/dl	74 - 106	
UREA EN SUERO	24.3 mg/dl		

Nombre:	SANTI VARGAS ESMERALDAS ESTRELLA		Turno:	230
Hist. Clínica				
No. Archivo HC:	30802	Fecha Ingreso:	04-Ago-2015 16:24	
Servicio:	URGENCIA	Fecha Imp.:	04-Ago-2015 18:25	
Edad:	0	Médico:	SN	
Género:	F	UNIDAD MEDICA O HOSPITAL EL PUYO		
Comentario:				
Area:	HEMATOLOGIA		Validado: Lic. María Balarezo	
TEST	RESULTADO			
GLOBULOS BLANCOS	10.88	$10^3/mm^3$	5 - 10	
NEUTROFILOS %	25.9	%	50 - 70	
LINFOCITOS %	62.2	%	25 - 40	
MONOCITOS %	9.1	%	2 - 10	
EOSINOFILOS %	2.3	%	1 - 4.5	
BASOFILOS %	0.5	%	0 - 1	
RECUENTO DE G. ROJOS	3.99	$10^6/mm^3$	4 - 5	
HEMOGLOBINA	9.3	g/dl	12 - 15	
HEMATOCRITO	30.3	%	39 - 48	
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	76	f	76 - 96	
HB CORPUSCULAR MEDIA	23.3	pg	28 - 35	
CONCENTRACION HB CORPUSCULAR	30.7	g/dl	33 - 36	
ANCHO DE DISTRIBUCION G. ROJOS	0.17	%	11.5 - 14.5	
PLAQUETAS	443	$10^3/mm^3$	150 - 450	
VOLUMEN PLAQUETAR MEDIO	8.3	f	5 - 10	

**Fuente:** historia clínica Hospital General Puyo.

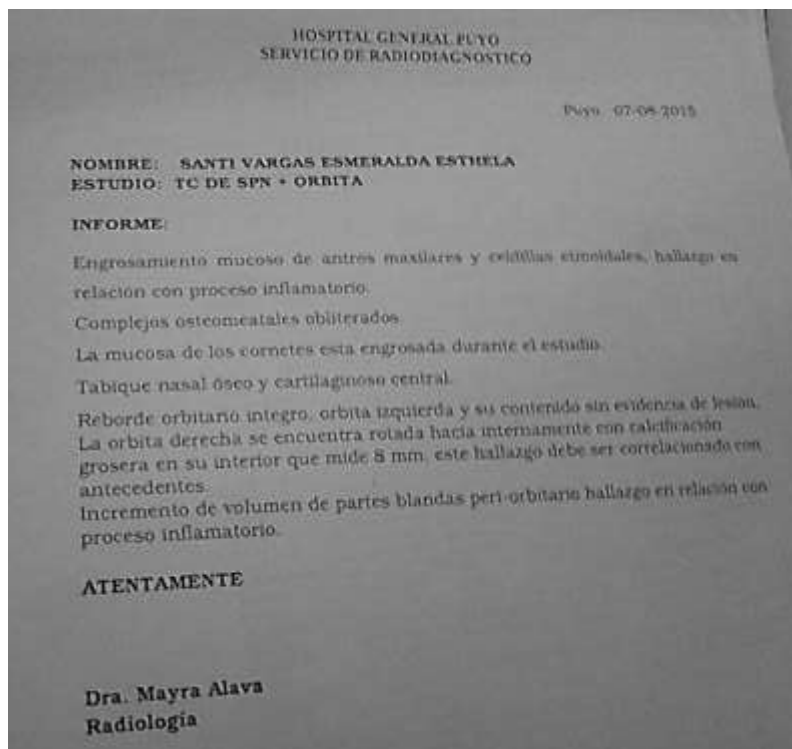
**ANEXO 2. TAC DE SENOS PARANASALES Y ÓRBITA.**





**Fuente:** Servicio de Radiología del Hospital General Puyo.

### **ANEXO 3. INFORME DE TAC SE SPN Y ÓRBITA (07/08/2015)**



**Fuente:** historia clínica Hospital General Puyo.



## ANEXO 4. BIOMETRÍA HEMÁTICA DE CONTROL

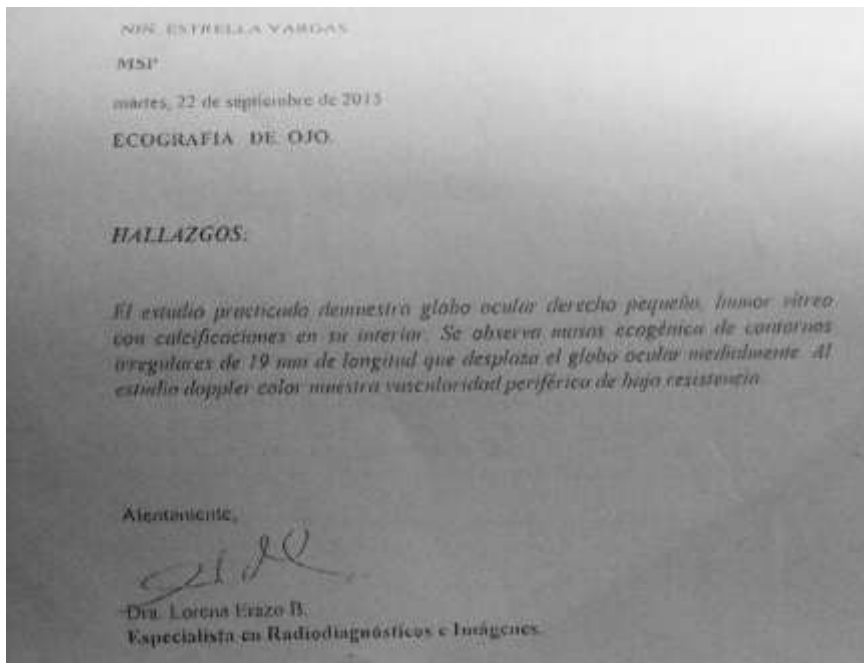
FECHA (07/08/2015)

HISTORIA CLÍNICA		
Nombre	ESTRELLA YARDAS	Edad
Sexo	FEMEA	Fecha de nacimiento
Profesión	PROFESORA	Fecha de ingreso
Estado	CONDOMINIO	Municipio
Edad	5	Sexo
Características	Genérico	Unidad Médica
Nota	PCR NEGATIVO REACTIVO	
ÁREA	HEMATOLOGÍA	Operador
NOMBRE DEL ESTUDIO	RESULTADO	ÁMBITO DE REFERENCIA
VELOCIDAD DE SEDIMENTACIÓN	28 mm/h	VARONES 2-72
VELOCIDAD DE SEDIMENTACIÓN 1h		MUJERES 2-17
		EMBARAZADAS 2-28
ESQUELETO SCANDIO	2.27 (10 <sup>12</sup> /L)	2.15
NEUTRÓFILOS %	30.5 %	30-70
CÁRDICOS %	37.8 %	25-50
MONOCITOS %	14.8 %	2-10
ESQUERDAS %	9.9 %	2-4.3
PLAQUETAS %	0.8 %	0-1
RESISTENTE DE HEMOGLOBINA	4.55 (10 <sup>12</sup> /L)	4.4
HEMOGLOBINA	12.7 g/dL	12-18
HEMATOCRITO	31 %	35-48
PROTEÍNA COMPLEJOS URINARIOS	12.7 g	10-30
PROTEÍNA COMPLEJOS URINARIOS	12.7 g	10-30
CONCENTRACION DE COMPLEJOS URINARIOS	31.4 g/dL	12-30
ANCHO DE DISTRIBUCION DE PLAQUETAS	2.18 %	11.8-14.4
PLAQUETAS	120 (10 <sup>9</sup> /L)	150-400
VOLUMEN PLAQUETAS MIDE	8 fL	8-10

Fuente: historia clínica Hospital General Puyo.

## ANEXO 5. INFORME ECOGRAFIA DE ECO

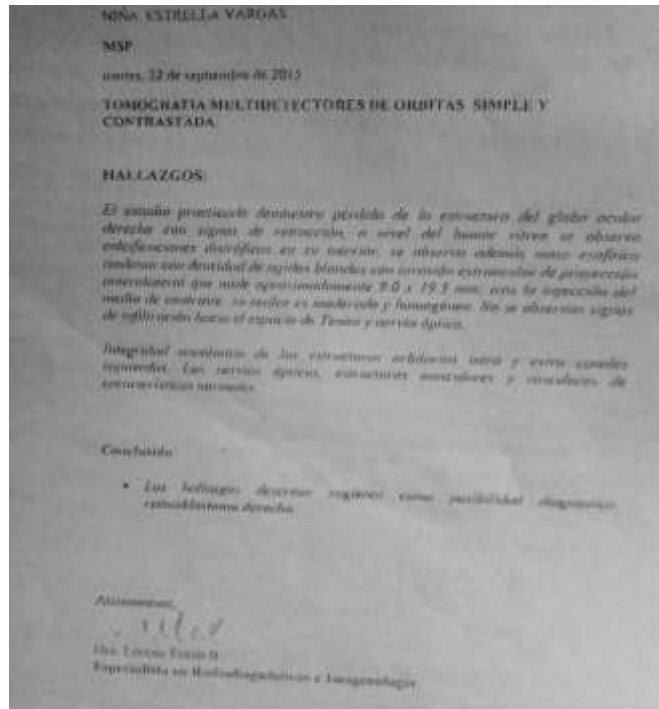
FECHA (09/08/2015)



Fuente: historia clínica Hospital General Puyo.

## ANEXO 6. INFORME DE TAC MULTIDETECTORES DE ÓRBITAS SIMPLES Y CONTRASTADAS

FECHA (09/08/2015)



**Fuente:** historia clínica Hospital General Puyo.

## GLOSARIO

**Bilateral asimétrico:** Tumor en ambos ojos con diferentes etapas al momento de clasificarlo.

**Bilateral simétrico:** Tumor en ambos ojos con la misma etapa de clasificación.

**Biomicroscopía ocular:** Es un procedimiento clínico para la observación de los tejidos oculares. Este procedimiento clínico emplea varias técnicas para iluminar los tejidos y estructuras oculares a observar. La iluminación empleada, puede ser de forma directa, cuando el foco de luz del sistema de iluminación, coincide con el foco del sistema de observación, o también de forma indirecta, cuando la zona observada no se corresponde con la zona iluminada.

**Braquiterapia:** Es un tratamiento radiante localizado e individualizado en casos seleccionados de retinoblastoma mediante la implantación de material radioactivo directamente sobre el tumor. Cuando la indicación es adecuada, permite preservar el ojo y mantener su visión útil.

**Enucleación planeada:** Enucleación posterior a la aplicación de quimioterapia.

**F-100 y F-75** (también conocido como **Fórmula 100** y **Fórmula 75**) son terapéuticos leche productos diseñados para tratar la grave desnutrición. En 1994 Acción contra el hambre / Action Contre la Faim (ACF) fue pionera en el uso de leche de fórmula F-100 para el tratamiento de desnutrición aguda severa. En 1997 basándose en la experiencia de campo ACF, un investigador médico francés junto con el francés empresa Nutrisset tuvo éxito en la fabricación de una propagación nutrientes para el tratamiento de la malnutrición aguda grave. La fórmula se utiliza en los centros de alimentación terapéuticos donde los niños son hospitalizados para tratamiento. Comité del acción contra el hambre científico pionero en la fórmula de leche terapéutica (F100), utilizada ahora por todas las organizaciones de ayuda humanitaria importante para tratar la desnutrición aguda. Como resultado, la tasa de mortalidad global de niños desnutridos menores de cinco años se ha reducido del 25% al 5%. F-100 y otros productos nutricionales terapéuticos son ampliamente utilizados por un número de ayuda humanitaria las

organizaciones, tales como UNICEF, Acción contra el hambrePreocupación, validez internacional, y Médecins Sans Frontières, en el tratamiento de la malnutrición grave entre las poblaciones vulnerables.

F-75 se considera la fórmula de "arranque" y F-100 la fórmula de "catch-up". Las designaciones significan que el producto contiene respectivamente 75 y 100 Kcals por cada 100 ml. Ambos son muy altos en energía, grasa y proteína y proporcionan una gran cantidad de nutrientes.

**Prueba de Bruckner:** (reflejo rojo). Es una exploración básica .Debe formar parte de una exploración pediátrica rutinaria y se realiza idealmente en una habitación oscura donde el observador mira a través del oftalmoscopio directo los ojos del paciente a una distancia de un metro. Los reflejos rojos deben aparecer brillantes e iguales en ambos ojos. Cualquier asimetría justifica una investigación más exhaustiva.

**Quimiorreducción:** Es un método de reducción del volumen tumoral a expensas de quimioterapia para permitir que las medidas terapéuticas sean más efectivos y menos tóxicos, ha pasado a ser una medida importante en el manejo inicial de retinoblastoma. El objetivo es reducir el tamaño del tumor de manera focales tratamientos que pueden aplicarse a un menor volumen tumoral con el fin de preservar más visión y, posiblemente, evitar la enucleación y la radioterapia de haz externo.

**Quimioterapia:** Tratamiento médico basado en la administración de sustancias químicas (fármacos). Suele reservarse para los fármacos empleados en el tratamiento de enfermedades neoplásicas que tienen como función el impedir la reproducción de células cancerosas. Dichos fármacos se denominan medicamentos citotásticos, citostáticos o citotóxicos. La terapia antineoplásica tiene una gran limitación que es su escasa especificidad. El mecanismo de acción es provocar una alteración celular ya sea en la síntesis de ácido nucleico, división celular o síntesis de proteínas. La acción de los diferentes citostáticos varía según la dosis a la que se administre. Debido a su in especificidad afecta a otras células y tejidos normales del organismo, sobre todo si se encuentran en división activa.

**Retinoblastoma familiar:** Más de un miembro de la familia afectado con retinoblastoma bilateral o unilateral. El diagnóstico molecular en pacientes con retinoblastoma familiar y en todos los familiares en primer grado (padres, hermanos y descendientes) es altamente recomendable e informativo, ya que es posible identificar que miembros de la familia son portadores de la mutación que predispone a desarrollar retinoblastoma y cuáles no. En estos casos, el análisis molecular consiste en un estudio de ligamiento – una técnica que permite determinar que alelo segrega con la enfermedad y es portador de la mutación – realizado a partir del ADN de muestras de sangre periférica de los diferentes miembros de la familia (sanos o no).

**Rosetas de Flexner y Wintesteiner:** Son aglomerados cuboides arreglados alrededor de una luz central se encuentran en los tumores bien diferenciados, las rosetas de Wright son más raras y son arreglos radiales alrededor de fibrillas sólidas.

**Salvamento ocular:** Consiste en realizar tratamiento conservador del retinoblastoma sin realizar enucleación. Cumpliendo con los objetivos primordiales de tratamiento que son conservar la vida, después conservar el ojo y finalmente conservar la visión.

Tratamiento adyuvante o neoadyuvante: Tratamiento oncológico que acompaña a uno previo considerado principal, con el fin de disminuir la probabilidad de recaída. (También llamado neoadyuvante).

**Tratamiento conservador:** Este tratamiento tiene como objeto conservar el globo ocular y una visión útil, evitando los efectos adversos de la radioterapia, especialmente la aparición de segundas neoplasias.

**Tumor endoftálico:** El tumor crece hacia la cavidad vítrea, pero dado que se trata de un tumor friable, con facilidad se producen siembras que flotan en el vítreo y son difíciles de tratar. Si se deja evolucionar, las células tumorales pueden invadir la cámara anterior, provocando un pseudohipopion y un glaucoma secundario, que aumenta el riesgo de metástasis y por lo tanto empeoran el pronóstico, siendo una de las indicaciones de enucleación.

**Tumor exofítico:** El tumor crece hacia el espacio subretiniano, desprendiendo la retina. A veces provoca roturas en la membrana de Bruch, infiltrando la coroides. Si esta afectación coroidea no es masiva, su infiltración no implica un mayor riesgo de metástasis.

**Tumor Infiltrante difuso:** Es una forma atípica de crecimiento que se da sólo en 1-2% de los casos de retinoblastoma. Se presentan con signos pseudoinflamatorios como siembra en cámara anterior y vítrea, sin masa tumoral detectable por oftalmoscopia, ecografía o TAC, que hace que se diagnostique erróneamente de uveítis o endoftalmitis. También nos lleva a error el hecho que generalmente es unilateral, de aparición tardía (5-10 años) y sin historia familiar de retinoblastoma.