



Miembro de la Federación de Pediatría del Centro Occidente de México
Miembro de la Confederación Nacional de Pediatría de México



Boletín científico y cultural

Mayo 2026

Volumen 4, Suplemento 1

EDITORES

Dr. Juan Manuel Guízar Mendoza

Dra. Ma. de la Cruz Ruiz Jaramillo

Dr. Miguel Ángel Hernández Solorio



Mesa directiva

Colegio de Pediatras del Estado de Guanajuato 2025-2026

PRESIDENTE

Dra. María Auxilio Torres Silva

VICEPRESIDENTE

Dra. Esther Gallegos Hernández

SECRETARIO

Dr. Rogelio Torres Guzmán

TESORERO

Dr. Luis Enrique Durán Juárez

ÍNDICE

#	ARTÍCULO	PÁGINA
1	Evolución clínica y diagnóstico de panhipopituitarismo parcial: de la diabetes insípida central al hallazgo de microadenoma hipofisario	6
2	Gigantismo y displasia fibrosa polioestótica como manifestación de síndrome de McCune-Albright en un paciente masculino: reporte de caso	7
3	Crisis adrenal recurrente en preescolar: sospecha tardía de Hiperplasia Suprarrenal Congénita	8
4	Obesidad en la adolescencia: expresión temprana de riesgo cardiometabólico. Reporte de caso y revisión bibliográfica	9
5	Síndrome de Turner variante por deleción Xq con talla baja a pesar de conservar dosis génica normal de SHOX	10
6	Topiramato como terapia dual: control de epilepsia y mejoría metabólica en paciente pediátrica con obesidad. Reporte de caso	11
7	Diferencias en el desenlace quirúrgico en apendicectomía en niños con normopeso, sobrepeso y obesidad	12
8	Ácidos grasos no esterificados asociados con macrosomía en mujeres embarazadas con obesidad	13
9	Osteoporosis idiopática juvenil con variante de significado incierto en LRP5: Reporte de Caso	14
10	Niveles de vitamina D como marcador temprano de riesgo de osteopatía del prematuro. Reporte de caso	15
11	Hiperprolactinemia asociada a psicofarmacos en adolescente: reporte de caso.	16
12	Tamizaje y Prevención de glomerulopatía asociada a obesidad en niños. Reporte de caso	17
13	De la hipotonía neonatal al diagnóstico genético: abordaje integral del Síndrome de Prader-Willi. Reporte de caso	18
14	Hipermenorrea como manifestación inicial de deficiencia de factor Von Willebrand tipo 1. Reporte de caso	19
15	Diferencia de crecimiento postnatal por sexo en neonatos con antecedente de prematuridad	20
16	Cetoacidosis diabética en paciente pediátrica asociada a vaginitis: un desencadenante infeccioso poco habitual	21
17	Osteogénesis imperfecta en población pediátrica: una serie de casos	22
18	Tendencias epidemiológicas de la Diabetes Mellitus tipo 1 y 2 en pediátricos mexicanos: un estudio retrospectivo (2021-2025)	23
19	Impacto de la pandemia por COVID-19 en la incidencia de pubertad precoz: panorama global y de Latinoamérica	24
20	Talla baja desproporcionada con predisposición a inmunodeficiencia y neoplasias: Reporte de Caso	25
21	Coexistencia de síndrome de Turner e hiperplasia suprarrenal congénita: implicaciones en el desarrollo sexual. Reporte de caso pediátrico	26

22	Hipotiroidismo congénito secundario a ectopia tiroidea lingual en paciente pediátrica: reporte de caso	27
23	Cetoacidosis diabética severa y edema cerebral en un paciente pediátrico con desnutrición aguda	28
24	Pequeños cambios, grandes futuros: Medición de adiposidad en cuello como prevención de dislipidemia y evento vascular cerebral. Reporte de caso.	29
25	Tamizaje de síndrome metabólico en pacientes escolares hospitalizados en el Hospital General de León. Reporte de casos	30
26	Debut de diabetes mellitus tipo 1 y cetoacidosis diabética severa en una paciente adolescente	31
27	Reporte de caso: displasia gnatodiafisaria, un desafío diagnóstico en pediatría	32
28	Hipertiroidismo autoinmune por enfermedad de Graves en adolescente: reporte de caso	33



MEMORIAS TRABAJOS LIBRES

1 – EVOLUCIÓN CLÍNICA Y DIAGNÓSTICA DE PANHIPOPITUITARISMO PARCIAL: DE LA DIABETES INSÍPIDA CENTRAL AL HALLAZGO DE MICROADENOMA HIPOFISARIO

Ana Saraí Zavala Alcocer, Silvia Quintana Vargas, Diana Abigail Chávez Ferrer, Leslie Daniela Ángel Guerrero

Hospital de Especialidades Materno-Infantil de León
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):6

OBJETIVO. Describir el abordaje diagnóstico y la evolución clínica de una paciente pediátrica con Diabetes Insípida Central (DIC) secundaria a microadenoma hipofisario, destacando la importancia del seguimiento longitudinal de los ejes hormonales ante el riesgo de progresión a panhipopituitarismo parcial.

PRESENTACIÓN DE CASO. Paciente femenina de 9 años 9 meses que inició en noviembre de 2024 con poliuria y polidipsia intensa (>3 L/día), nicturia de 6 a 10 episodios por noche y pérdida ponderal de 3 kg. Se realizó prueba de deshidratación, documentando pérdida de peso del 5%, densidad urinaria <1.005 y osmolaridad sérica de 310 mmol/L, confirmando incapacidad para concentrar la orina y estableciendo diagnóstico de DIC. La resonancia magnética evidenció ausencia de la hiperseñal de la neurohipófisis en T1 y un microadenoma hipofisario de 3 × 4 mm. Se inició tratamiento con desmopresina intranasal, con adecuada respuesta clínica. Durante

el seguimiento, seis meses después, se documentó deficiencia de hormona de crecimiento, sustentada por niveles bajos de IGF-1 y ACTH, compatible con progresión a panhipopituitarismo parcial. Se indicó somatotropina como parte del manejo integral.

DISCUSIÓN. La prueba de deshidratación continúa siendo el estándar diagnóstico en pediatría para DIC. La ausencia de la hiperseñal posterior en resonancia es un marcador clave de disfunción neurohipofisaria. La identificación de un microadenoma obliga a vigilancia estrecha, dado el carácter dinámico de la patología hipofisaria y el riesgo de compromiso progresivo de otros ejes hormonales.

CONCLUSIONES. En pacientes pediátricos con DIC y hallazgos estructurales hipofisarios, es indispensable el monitoreo prolongado de todos los ejes endocrinos para detectar oportunamente deficiencias hormonales adicionales y optimizar el tratamiento.

2 – GIGANTISMO Y DISPLASIA FIBROSA POLIOSTÓTICA COMO MANIFESTACIÓN DE SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT EN UN PACIENTE MASCULINO: REPORTE DE CASO

Diana Abigail Chávez Ferrer, Silvia Quintana Vargas, Ana Sarai Zavala Alcocer, Diana Abigail Chávez Ferrer, Leslie Daniela Angell Guerrero
Hospital de Especialidades Materno-Infantil de León
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):7

INTRODUCCIÓN. El síndrome de McCune-Albright (SMA) es una enfermedad genética rara causada por mutaciones activadoras en el gen *GNAS* secundarias a mosaicismo somático. Se caracteriza clásicamente por la tríada de displasia fibrosa poliostótica, manchas café con leche de bordes irregulares y endocrinopatías por hiperfunción autónoma. El gigantismo es una manifestación poco frecuente, pero de alto impacto en el crecimiento y la evolución ósea.

OBJETIVO. Describir el abordaje diagnóstico, las manifestaciones multisistémicas y la respuesta al tratamiento en un paciente pediátrico con la tríada completa del SMA y gigantismo secundario.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente masculino de 8 años con antecedente de talla alta persistente desde edad preescolar y asimetría facial progresiva con proptosis izquierda. A la exploración presentó talla mayor al percentil 97 (141 cm), sobrecrecimiento óseo periorbitario izquierdo y manchas café con leche irregulares en pierna izquierda y región lumbar. La tomografía y serie

ósea evidenciaron displasia fibrosa poliostótica con patrón de vidrio esmerilado en cráneo, base craneal, huesos faciales y huesos largos. La edad ósea fue de 8 años (cronológica 6 años 9 meses). El perfil hormonal mostró IGF-1 elevado (401.3 ng/ml) y GH basal de 8.8 ng/ml. La prueba de supresión con glucosa confirmó gigantismo al no observarse supresión adecuada de GH. Se documentó además hipertiroidismo subclínico inicial. Se inició tratamiento con octreotida LAR, logrando normalización de IGF-1 y GH, con disminución de la velocidad de crecimiento.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES. El caso ilustra la presentación clásica del SMA en un varón con afección ósea extensa y gigantismo asociado. El exceso de GH/IGF-1 puede exacerbar las lesiones esqueléticas, por lo que el control hormonal estricto es esencial. Se recomienda confirmación genética en tejido afectado, dado que la sangre periférica puede resultar negativa. El diagnóstico temprano y el manejo multidisciplinario son fundamentales para prevenir complicaciones y mejorar el pronóstico funcional y psicosocial.

3 – CRISIS ADRENAL RECURRENTE EN PREESCOLAR: SOSPECHA TARDÍA DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Brenda Lisseth Miranda Juárez, María Dolores Durán Meléndez, Karla Romina Rocha Gamiño, Leslie Betzabe Sánchez Alvarado

Hospital General León, Departamento de Medicina y Nutrición Universidad de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):8

INTRODUCCIÓN. La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por deficiencia en la síntesis de cortisol y, en su forma clásica perdedora de sal, también de aldosterona. La ausencia de diagnóstico oportuno puede condicionar crisis adrenal recurrentes y riesgo vital.

OBJETIVO. Describir un caso de crisis adrenal recurrente en un preescolar con sospecha tardía de HSC clásica y enfatizar la relevancia del reconocimiento temprano.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente masculino de 2 años 6 meses, con antecedente de consanguinidad parental y múltiples hospitalizaciones por deshidratación severa, hipoglucemia sintomática y crisis convulsivas. Ingresó por crisis tónico-clónica generalizada asociada a hipoglucemia (30 mg/dL), hipotensión arterial (80/50 mmHg) e hiponatremia (Na 122 mEq/L). A la exploración física presentó deterioro neurológico, llenado capilar prolongado, datos de choque hipovolémico e hiperpigmentación cutánea y gingival, con peso y talla por debajo del percentil 1, compatibles con falla de

medro. Estudios previos reportaban cortisol bajo (1.28 µg/dL), ACTH elevada (2000 pg/mL), aldosterona indetectable y renina elevada, sin seguimiento especializado. Durante la hospitalización persistieron alteraciones hidroelectrolíticas e hipoglucemias recurrentes, estableciéndose diagnóstico de insuficiencia suprarrenal primaria con alta sospecha de HSC clásica perdedora de sal. Se inició hidrocortisona a dosis de estrés (100 mg/m²/día), corrección hidroelectrolítica intensiva y manejo anticonvulsivo, con adecuada respuesta clínica. Posteriormente se ajustó tratamiento de mantenimiento con glucocorticoide, fludrocortisona y suplementación de sodio, además de educación familiar sobre uso de dosis de estrés.

DISCUSIÓN. La sospecha tardía de HSC favorece descompensaciones metabólicas repetidas y deterioro del crecimiento.

CONCLUSIONES. El diagnóstico y tratamiento oportunos son determinantes para prevenir crisis adrenal y mejorar el pronóstico en pacientes con HSC clásica.

4 – OBESIDAD EN LA ADOLESCENCIA: EXPRESIÓN TEMPRANA DE RIESGO CARDIOMETABÓLICO.

REPORTE DE CASO Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Karla Romina Rocha Gamiño, Alexis Rubén Rangel Alamilla, Daira Melissa Rangel Torres
Hospital General León, Departamento de Medicina y Nutrición Universidad de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):9

INTRODUCCIÓN. La obesidad en la adolescencia constituye una amenaza para la salud pública global. Se define mediante el índice de masa corporal ajustado por edad y sexo; se considera obesidad cuando es \geq percentil 95 y severa cuando supera el 120% del mismo o es ≥ 35 kg/m². Es una enfermedad crónica compleja resultado de la interacción entre factores genéticos, metabólicos, ambientales y psicosociales, con impacto multisistémico y alta probabilidad de persistencia en la vida adulta. Su curso suele ser silencioso, favoreciendo la subdetección de complicaciones cardiometabólicas sin tamizaje dirigido.

OBJETIVO. Describir el caso de una adolescente con obesidad grado 2 y manifestaciones tempranas de riesgo cardiometabólico, destacando la importancia del tamizaje aun cuando el motivo de consulta sea ajeno a esta condición.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente femenina de 17 años que acudió por motivo no relacionado con su estado nutricional. En la valoración integral se documentó talla de 1.62 m y peso de 88 kg, con IMC de 33.5 kg/m² y

circunferencia de cintura de 110 cm, compatible con obesidad grado 2 y adiposidad central significativa. Antecedente de sedentarismo y trastorno de ansiedad en tratamiento farmacológico. A la exploración física se identificó acantosis nigricans, sugestiva de resistencia a la insulina. Refirió ronquido habitual y somnolencia diurna, con sospecha de apnea obstructiva del sueño. Estos hallazgos evidencian riesgo cardiometabólico elevado y probable síndrome metabólico inicial.

DISCUSIÓN. La obesidad adolescente se asocia con hipertensión, dislipidemia, alteraciones del metabolismo de la glucosa y enfermedad hepática grasa metabólica, además de trastornos respiratorios del sueño y afectación psicoemocional. Estas complicaciones pueden desarrollarse de forma subclínica y pasar inadvertidas sin detección sistemática.

CONCLUSIONES. El tamizaje cardiometabólico dirigido permite detectar riesgos ocultos y favorecer intervención multidisciplinaria oportuna.

5 – SÍNDROME DE TURNER VARIANTE POR DELECIÓN XQ CON TALLA BAJA A PESAR DE CONSERVAR DOSIS GÉNICA NORMAL DE SHOX

Guillermo Abel Piña Gutiérrez¹, Adriana Ruiz Herrera², Constanza Victoria Rodríguez Muñoz³, Ana Valeria Cordero Rangel³, Gerardo Rojas Artiaga⁴

¹Hospital Regional León ISSSTE, ²Hospital Médica Campestre, ³Hospital General de Zona #58 IMSS, ⁴Hospital Christus Muguerza Altigracia
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):10

INTRODUCCIÓN. El síndrome de Turner es una condición genética causada por ausencia parcial o completa de uno de los cromosomas X. Los cariotipos posibles incluyen 45,X, mosaicismo, isocromosoma, cromosoma en anillo, presencia de material del cromosoma Y, deleciones del cromosoma X. En las monosomías parciales del cromosoma X, la región más comúnmente afectada corresponde al brazo corto Xp22.33, donde se localiza el gen *SHOX*. La haploinsuficiencia de este gen se asocia con talla baja y algunas manifestaciones músculo-esqueléticas.

OBJETIVO. Reportar el caso de una paciente con deleción del brazo largo del cromosoma X (Xq) que presenta talla baja a pesar de conservar dosis génica normal de *SHOX*.

DESCRIPCIÓN DEL CASO: Paciente de 14 años 5 meses que acude por pubertad retrasada (ausencia de menarca, telarca y pubarca). A la exploración: nevos melanocíticos, paladar alto, cuello regular, implantación de cabello ligeramente baja, tórax un poco ancho, leve

acortamiento de cuarto y quinto metacarpianos, sobrelapamiento de ortijos, uñas de implantación profunda. Tanner mamario y púbico I. Estatura de 145 cm (<p3), índice de masa corporal y perímetro cefálico normales. Laboratorios con hipogonadismo hipergonadotrópico, perfil tiroideo normal. Edad ósea retrasada, ultrasonido pélvico con hipoplasia uterina y ovárica. Ecocardiograma normal. Cariotipo reporta 46,X,del(X)(q13). FISH con sondas para *SHOX* y centrómero del X, reporta integridad de ambas regiones en ambos cromosomas X.

CONCLUSIONES. La deleción Xq se reporta de manera inconstante en la literatura dentro de los cariotipos causantes de síndrome de Turner. Las pacientes con deleción Xq suelen presentar insuficiencia ovárica usualmente sin otros datos de Turner y con talla normal, dado que preservan dosis normal del gen *SHOX*. La haploinsuficiencia del gen *SHOX* es la causa principal de la talla baja en Turner, pero hay otros factores que influyen, incluyendo genes modificadores y cambios epigenéticos.

6 – TOPIRAMATO COMO TERAPIA DUAL: CONTROL DE EPILEPSIA Y MEJORÍA METABÓLICA EN PACIENTE PEDIÁTRICA CON OBESIDAD. REPORTE DE CASO

Daira Melissa Rangel Torres¹, Karla Romina Rocha Gamiño¹, Alexis Rubén Rangel Alamilla¹, Ma. de la Cruz Ruiz Jaramillo²

¹Departamento de Medicina y Nutrición Universidad de Guanajuato,

²Hospital General León

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):11

INTRODUCCIÓN. La coexistencia de epilepsia y obesidad en pediatría representa un reto terapéutico, especialmente cuando se asocia a hipertensión arterial y síndrome metabólico. El topiramato, anticonvulsivo aprobado por la U.S. Food and Drug Administration, ha demostrado eficacia en crisis focales y se ha asociado a pérdida ponderal, lo que lo posiciona como una alternativa potencialmente útil en pacientes con comorbilidad metabólica.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Paciente femenina de 10 años con epilepsia focal, obesidad grado II (IMC 30.6 kg/m²), hipertensión arterial grado 2, acantosis nigricans y síndrome metabólico según criterios de la International Diabetes Federation, además de glomerulopatía asociada a obesidad con hiperfiltración. Persistía con crisis convulsivas recurrentes pese a tratamiento previo. Se inició tratamiento con topiramato a 150 mg cada 12 horas (300 mg/día).

Tras el ajuste terapéutico, la paciente permaneció libre de crisis desde septiembre de 2024. A 12 meses de seguimiento presentó reducción significativa de peso (IMC 26.3 kg/m²), disminución de circunferencia de cintura (74 cm), normalización de cifras tensionales (110/70 mmHg) con suspensión de antihipertensivos y metformina, así como remisión del síndrome metabólico y de la glomerulopatía asociada a obesidad.

CONCLUSIÓN. Aunque el topiramato en combinación está aprobado como tratamiento para obesidad en mayores de 12 años, este caso destaca por mostrar un posible beneficio como monoterapia en una paciente de menor edad. El topiramato permitió control completo de crisis y se asoció a mejoría cardiometabólica significativa. En pacientes pediátricos seleccionados con epilepsia y obesidad, podría considerarse una estrategia terapéutica dual bajo vigilancia multidisciplinaria.

7 – DIFERENCIAS EN EL DESENLACE QUIRÚRGICO EN APENDICECTOMÍA EN NIÑOS CON NORMOPESO, SOBREPESO Y OBESIDAD

Diana Alejandra Cisneros Álvarez ¹, Erika Pérez Rodríguez ¹, Tania Graciela Serralde Jimenez ², Ma. Teresa Cano Rodríguez ², Gloria Patricia Sosa Bustamante ², Eduardo Rico Mejía ², Alma Patricia González ².

¹Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Gto, México, ²Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-Pediatría No. 48, Dirección de Educación e Investigación en Salud. León, Gto., México
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):12

INTRODUCCIÓN. La apendicitis aguda es la urgencia quirúrgica más frecuente en pediatría. Se ha estudiado que la obesidad está asociada con una variedad de cambios fisiológicos que pueden afectar la respuesta del paciente a la cirugía.

OBJETIVO. Comparar las complicaciones posoperatorias en niños con normopeso, sobrepeso y obesidad sometidos a apendicetomía en la UMAE No. 48 Hospital de Gineco-Pediatría.

MATERIAL Y MÉTODOS. Estudio observacional, analítico, transversal, ambispectivo. Se incluyeron pacientes de 3 años a 17 años 11 meses de edad con normopeso, sobrepeso y obesidad acorde con las curvas de crecimiento de la OMS de acuerdo con la edad y sexo del paciente. Se excluyeron los pacientes con datos incompletos e IMC en desnutrición. Se revisaron expedientes, base de datos del servicio de cirugía pediátrica y se obtuvo edad, peso, talla, cálculo del IMC (peso en kilogramos entre la altura en metros al cuadrado) y complicaciones posquirúrgicas.

RESULTADOS. Se incluyeron 253

pacientes, distribuidos en 3 grupos de acuerdo con el IMC, se encontró un total de 54 pacientes que presentaron complicaciones posoperatorias entre estos tres grupos. El grupo de sobrepeso 21(24.5%) y de obesidad 22(42.3%) presentaron más complicaciones, $p < 0.0001$. y las más frecuentes fueron dehiscencia de herida quirúrgica ($p=0.007$) y seroma ($p=0.0002$).

DISCUSIÓN. Al comparar los resultados con estudios previos, se ha descrito mayor asociación a infección del sitio quirúrgico y dehiscencia de herida en los niños con sobrepeso y obesidad; sin embargo, en nuestra población la infección de sitio quirúrgico no mostró relevancia significativa. No se encontró asociación significativa entre sexo ni diferencias relevantes en otras complicaciones posoperatorias.

CONCLUSIÓN. En este estudio se encontró que los pacientes con sobrepeso y obesidad posoperados de apendicetomía presentaron más complicaciones que el grupo de normopeso y las principales fueron la dehiscencia de la herida quirúrgica y seroma de herida quirúrgica.

8 – ÁCIDOS GRASOS NO ESTERIFICADOS ASOCIADOS CON MACROSOMÍA EN MUJERES EMBARAZADAS CON OBESIDAD

Alejandro de Jesus Luviano-Ortiz¹, Emmanuel Gilberto Martínez-Morales², Alma Patricia Gonzalez², Carlos Paque-Bautista², Benigno Linares-Segovia¹, Martha Eugenia Fajardo-Araujo¹, Arturo Maximiliano Reyes-Sosa¹, Paulina Patricia Reyes-Sosa¹, Gloria Patricia Sosa-Bustamante²

¹Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Gto., México. ²Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-Pediatria No. 48, Dirección de Educación e Investigación en Salud. León, Gto., México.

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):13

INTRODUCCIÓN. La macrosomía es una causa de complicaciones maternas y perinatales. Los ácidos grasos libres no esterificados (NEFA, por sus siglas en inglés *non-esterified fatty acids*), son moléculas de ácidos grasos que se encuentran en el plasma, sin estar unidos a moléculas como el glicerol, fosfato o colesterol. Los NEFA atraviesan la placenta, probablemente por la sobreexpresión de algunos transportadores, estos favorecen la acumulación de tejido adiposo y el desarrollo de macrosomía.

OBJETIVO. Identificar la asociación entre macrosomía y los valores de NEFA maternos y del recién nacido (RN).

MATERIAL Y MÉTODOS. Estudio analítico, prospectivo, se incluyeron mujeres de 18 a 40 años con obesidad pregestacional, cursando con embarazo, en quienes se haya descartado el diagnóstico de diabetes gestacional. Se realizó estadística descriptiva de todas las variables además de reportar frecuencias y porcentajes. Se calculó tamaño de muestra con prueba *t* de acuerdo con

los resultados de Harmon K. A. *et al.* La presente investigación se catalogó con riesgo mínimo y se requirió carta de consentimiento informado tanto para la participación de la madre como del RN.

RESULTADOS. Se encontró una disminución significativa de los valores de NEFA en cordón umbilical, con un correlación negativa con el peso pregestacional; los valores de NEFA del RN ≤ 0.28 mmol/L tuvieron un OR de 4.93 de riesgo de macrosomía.

DISCUSIÓN. Son pocos los estudios que han analizado la asociación de los NEFA con la macrosomía, se ha reportado que los valores de los NEFA son 2.6 veces mayores en la arteria umbilical. Se ha reportado que el aumento de los NEFA maternos posprandiales podría encontrarse asociado con la macrosomía fetal.

CONCLUSIONES. Se identificaron niveles reducidos de NEFA asociados a macrosomía en embarazos no diabéticos, hallazgo que amerita mayor investigación para establecer valores de referencia y comprender la base metabólica subyacente.

9 – OSTEOPOROSIS IDIOPÁTICA JUVENIL CON VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO EN LRP5: REPORTE DE CASO

Roberto Frausto González¹, Iveth Yajayra Ramírez Ramírez¹, Laura Lizeth Flores García², Carlos Paque Bautista², Gloria Patricia Sosa Bustamante², Alma Patricia González², Catalina Peralta Cortázar²

¹Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Gto, México, ²Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-Pediatria No. 48, Dirección de Educación e Investigación en Salud. León, Gto., México
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):14

INTRODUCCIÓN. La osteoporosis idiopática juvenil (OIJ) es una entidad infrecuente caracterizada por disminución de la densidad mineral ósea (DMO) en niños y adolescentes sin causa secundaria identificable. Desde su primera descripción en 1965 se han reportado menos de 100 casos. El diagnóstico es de exclusión tras descartar alteraciones endocrinas, metabólicas, renales, inflamatorias o trastornos genéticos conocidos. Recientemente se han identificado variantes en genes reguladores de masa ósea, particularmente *LRP5*, que codifica un correceptor clave en la vía de señalización Wnt/B-catenina, esencial para la diferenciación osteoblástica y de osteogénesis. Las alteraciones de este gen se han asociado con osteoporosis primaria de inicio temprano.

OBJETIVO. Describir el abordaje diagnóstico de una paciente con OIJ y analizar la correlación clínico- genética de una variante heterocigota en *LRP5*.

PRESENTACIÓN DEL CASO. Femenino de 11 años que acude por dolor en tobillos, astenia y adinamia. En la evaluación inicial se detectaron proteinuria y calciuria; iniciando abordaje por nefrología y endocrinología para descartar patología

renal y alteraciones en el metabolismo del calcio. No se identificaron rasgos dismórficos ni datos de patología sindrómica; se documentó talla baja y hallazgos radiológicos sugestivos de baja DMO, confirmados mediante densitometría. El metabolismo fosfocálcico fue normal, descartándose etiología endocrina o renal. Ante la sospecha de un trastorno primario del metabolismo óseo, se realizó secuenciación de exoma completo, identificándose una variante heterocigota en *LRP5* (c.734T>C; p.Leu245Pro), estableciéndose el diagnóstico de OIJ.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN. La OIJ representa un diagnóstico de exclusión y puede confundirse con otras causas de DMO baja en edad pediátrica. La ausencia de datos clínicos de osteogénesis imperfecta y los estudios metabólicos normales apoyan una alteración primaria del metabolismo óseo. La variante c.734T>C (p.Leu245Pro) en *LRP5*, clasificada como variante de significado incierto, podría contribuir al fenotipo observado, resaltando la utilidad de los estudios genéticos en la evaluación integral de pacientes con DMO baja sin causa secundaria evidente.

10 – NIVELES DE VITAMINA D COMO MARCADOR TEMPRANO DE RIESGO DE OSTEOPATÍA DEL PREMATURO. REPORTE DE CASO

Jorge Emiliano Pérez Elías, Ramírez Águila Marisol, Paz Mendoza Patricia Elizabeth,
Paz Lara Daniel Maximiliano

Departamento de Medicina y Nutrición Universidad de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):15

INTRODUCCIÓN. La prematurez, un factor de riesgo para osteopatía del prematuro y alteraciones del metabolismo mineral óseo, debido a la interrupción del tercer trimestre (periodo de mayor mineralización fetal) e inmadurez renal neonatal, lo que afecta la hidroxilación de la vitamina D y disminuye la biodisponibilidad de calcio y fósforo.

OBJETIVO. Describir el seguimiento clínico de una lactante prematura con riesgo de osteopatía del prematuro y enfatizando la monitorización de los niveles séricos de vitamina D como un biomarcador temprano en la vigilancia del metabolismo óseo.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Lactante femenino de 6 meses, nacida a las 30 SDG, con antecedente de hospitalización en UCIN durante dos meses y requerimiento de ventilación mecánica invasiva. Acude el 04-03-2026 a seguimiento por nefrología pediátrica debido a su prematurez, riesgo de secuelas renales y metabólicas. A la evaluación se encuentra con buen estado general, con signos vitales estables.

Antropometría: peso 5,240g, talla 60cm y perímetro cefálico 39cm. La TFG es de 82.6mL/min/1.73m², dentro de rangos esperados para la edad. Debido a la prematurez y posible exposición a nefrotóxicos en UCIN, presenta riesgo de oligonefropatía del prematuro y osteopatía del prematuro. Actualmente muestra desarrollo neurológico adecuado según prueba EDI y estabilidad clínica. Se establece vigilancia con monitorización de función renal, vitamina D y marcadores de metabolismo óseo, además de control en 6 meses con EGO, ultrasonido renal para cribado de nefrocalcinosis, orientación nutricional y educación familiar para evitar fármacos nefrotóxicos

CONCLUSIÓN. Pacientes prematuros presentan mayor riesgo de alteraciones del metabolismo mineral óseo debido a la interrupción de la mineralización fetal y a la inmadurez de los mecanismos metabólicos de activación de la vitamina D; por ello, la monitorización de sus niveles junto con otros marcadores puede favorecer la detección temprana de osteopatía del prematuro.

11 – HIPERPROLACTINEMIA ASOCIADA A PSICOFARMACOS EN ADOLESCENTE: REPORTE DE CASO.

Alexa Fernández Triana, Dr. Gustavo Joaquín Cruz Ruelas, Braulio Iván González Valenzuela, Alexis Rodrigo García Ramírez

Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Gto., México. Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-Pediatria No. 48, Dirección de Educación e Investigación en Salud. León, Gto., México
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):16

INTRODUCCIÓN. La hiperprolactinemia es un efecto secundario frecuente de los antipsicóticos debido al bloqueo de los receptores D2 en la vía tuberoinfundibular. La risperidona destaca por su alta afinidad y capacidad de elevar la prolactina de forma sostenida.

OBJETIVO. Presentar un caso de una paciente adolescente con hiperprolactinemia asociada a psicofármacos, así como el abordaje diagnóstico y terapéutico.

PRESENTACIÓN DEL CASO. Femenino de 15 años con diagnóstico de trastorno de ansiedad generalizada, trastorno de pánico y trastorno por déficit de atención con hiperactividad. En tratamiento con sertralina 150 mg, metilfenidato 30 mg y risperidona 0.5 mg. (2 años de uso). Acude por galactorrea, cefalea y fosfenos. Se documentan niveles de prolactina de 123 ng/ml, con perfil tiroideo normal. Síntomas presentes después de comenzar tratamiento con risperidona. Se solicitó resonancia

magnética de silla turca y se descartó adenoma hipofisiario. Se inició manejo con cabergolina (1 tableta semanal).

DISCUSIÓN. El diagnóstico diferencial entre un prolactinoma y una causa farmacológica es un reto cuando los niveles de prolactina superan los 100 ng/mL. Aunque la risperidona es la causa más probable en este contexto, la presencia de síntomas neurológicos (cefalea y fosfenos) obliga a la exclusión de un adenoma hipofisiario mediante resonancia magnética. El uso de cabergolina busca normalizar los niveles hormonales y mitigar la sintomatología clínica.

CONCLUSIÓN. Es imperativo el monitoreo estrecho de los niveles de prolactina en pacientes pediátricos bajo tratamiento con antipsicóticos, así como, los efectos metabólicos en general. El manejo multidisciplinario entre endocrinología y psiquiatría es esencial para equilibrar la salud metabólica y el control de la patología mental.

12 – TAMIZAJE Y PREVENCIÓN DE GLOMERULOPATÍA ASOCIADA A OBESIDAD EN NIÑOS. REPORTE DE CASO.

Patricia Elizabeth Paz Mendoza, Jorge Emiliano Pérez Elías, Daniel Maximiliano Paz Lara
Departamento de Medicina y Nutrición Universidad de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):17

INTRODUCCIÓN. La obesidad es un factor de riesgo importante para una gran cantidad de patologías, una de las que destaca es la glomerulopatía asociada a la obesidad que, si no se previene, puede traer consecuencias como la enfermedad renal crónica.

OBJETIVO. Destacar la relación entre la obesidad y el daño renal en la población pediátrica mediante la presentación de un caso clínico.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente masculino de 8 años de edad presenta obesidad grado 2. A la exploración física se muestra cuello con circunferencia de 32.5 cm sin presencia de adenomegalias, se observa acantosis nigricans y giba dorsal. Cardiorácico sin alteraciones. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, blando, depresible, no doloroso, peristalsis presente, no se palpan visceromegalias. Extremidades sin datos de edema. Laboratorios: glucosa 79.1 mg/dL insulina 10.8 HbA1c 5.5 %, urea 30.6 mg/dL creatinina 0.43 mg/dL, TFG 133 mL/min (hiperfiltración), ácido úrico

3.23 mg/dL, colesterol 156 mg/dL, HDL 40.5 mg/dL, triglicéridos 84 mg/dL. TSH 3.5 T4 76.94 FT3 2.73 T3 0.65 HB 13.7 HCT 42 leucocitos 13350 plaquetas 418000 neutrófilos 6650 linfocitos 5780. Examen de orina pH 6 densidad 1.029 leucocitos 0-5 eritrocitos 0 nitritos negativos cristales negativos. Se maneja con cambios en el estilo de vida, aumentando el horario del sueño, disminuyendo el consumo de alimentos ultraprocesados e incrementando la actividad física.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES. La glomerulopatía asociada a obesidad es una patología subdiagnosticada en la población pediátrica, su prevención es posible y sumamente importante para evitar daño renal y mejorar la calidad de vida en el niño tanto a corto como a largo plazo. El principal factor de riesgo para esta patología es la obesidad no sólo por la cantidad de tejido adiposo sino también por la proteinuria y por la hiperfiltración glomerular, por lo que es primordial el control del peso por medio de la modificación del estilo de vida.

13 – DE LA HIPOTONÍA NEONATAL AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO: ABORDAJE INTEGRAL DEL SÍNDROME DE PRADER-WILLI. REPORTE DE CASO.

Claudia Alina Mancera Ortiz¹, Catalina Peralta Cortázar², Gloria Patricia Sosa Bustamante², Alma Patricia González², Carlos Paque Bautista², Luis Bernardo Delgado Moreno¹

¹Universidad de Guanajuato, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Gto, México,

²IMSS, Centro Médico Nacional del Bajío, UMAE, HGOP No. 48. León, Gto.

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):18

INTRODUCCIÓN. El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético causado por la pérdida de expresión de genes paternos en la región 15q11-q13. Se manifiesta en el periodo neonatal con hipotonía marcada, succión ineficaz y rasgos dismórficos característicos. Se asocia a disfunción hipotalámica, alteraciones endocrinas y metabólicas. El diagnóstico oportuno permite implementar intervenciones que pueden modificar el curso natural de la enfermedad.

OBJETIVO. Analizar la relevancia del abordaje genético y endocrinológico temprano en un lactante con diagnóstico confirmado de Prader-Willi mediante estudio citogenético molecular.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Masculino de un año siete meses en seguimiento por endocrinología. Nacido a término por cesárea secundaria a bradicardia fetal persistente. Desde el nacimiento presentó ausencia de reflejo de succión, dificultad para la alimentación, pobre respuesta a estímulos, motivo de hospitalización. En la exploración física destacan facies características: ojos almendrados, boca pequeña con comisuras descendidas y micrognatia leve. Genitales masculinos con criptorquidia bilateral y acromicria.

Panículo adiposo de predominio central. En la exploración neurológica, reflejos primitivos disminuidos, hipotonía axial y llanto débil. La neuroimagen sin alteraciones estructurales y biomarcadores musculares negativos. El estudio molecular mediante microarreglo CGH+SNPs confirmó una delección 15q11.2-q13.1, compatible con Síndrome de Prader-Willi tipo 1.

DISCUSIÓN. El síndrome de Prader-Willi se caracteriza por disfunción del eje hipotálamo-hipofisario que condiciona alteraciones endocrinas, metabólicas y del desarrollo. En el periodo neonatal la hipotonía marcada con succión débil suele ser la manifestación predominante y orienta el abordaje dentro del espectro de hipotonía central. La disfunción hipotalámica explica las alteraciones del control del apetito, la composición corporal, compromiso del crecimiento y del desarrollo gonadal.

CONCLUSIÓN. La confirmación molecular permite establecer vigilancia clínica y manejo oportuno. Este caso ilustra la transición entre la fase neonatal hipotónica y la etapa prehiperfágica, período crítico para iniciar intervenciones multidisciplinares tempranas y optimizar el desarrollo funcional del paciente.

14 – HIPERMENORREA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE DEFICIENCIA DE FACTOR VON WILLEBRAND TIPO 1. REPORTE DE CASO

Javier Ascencio-Guerrero¹, Gabriela Ascencio Orozco¹, Adriana Barrón Robledo¹, Ilani Santoyo-Pérez¹, Bertha Elizabeth Tirado López², Catalina Peralta-Cortázar²

¹Universidad de Guanajuato, Departamento de Medicina y Nutrición. ²Unidad Médica de Alta Especialidad No. 48. Hospital de Gineco Pediatría, Centro Médico Nacional del Bajío
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):19

INTRODUCCIÓN. La enfermedad de von Willebrand (EVW) es el trastorno hemorrágico hereditario más frecuente, causado por alteraciones cuantitativas o cualitativas del factor von Willebrand. Se estima que afecta hasta el 1% de la población; aunque muchos casos permanecen sin diagnóstico. En adolescentes, el sangrado menstrual abundante puede ser la primera manifestación clínica del trastorno.

OBJETIVO. Describir el abordaje diagnóstico de una adolescente con hipermenorrea que requirió transfusión sanguínea y en quien se confirmó EVW tipo 1.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Adolescente de 14 años con antecedente de hipermenorrea desde la menarca a los 10 años. Valorada por endocrinología pediátrica por irregularidades menstruales y hallazgos ultrasonográficos con criterios de ovario poliquístico, iniciando tratamiento con hormonal combinado, además del uso de ácido tranexámico. En mayo de 2023 presentó hipermenorrea severa asociada a anemia sintomática (Hb 7.7 g/dL, HCT 27%) requiriendo

hospitalización y transfusión de concentrado eritrocitario. Ante la persistencia del sangrado se refiere a hematología para estudio de trastornos de la coagulación. Se documentó disminución del antígeno de factor von Willebrand (32%), compatibles con EVW tipo 1. Se inició tratamiento con desmopresina, factor von Willebrand y factor VIII, además de suplementación con hierro oral, con evolución clínica favorable.

DISCUSIÓN.

Hasta 20 % de las adolescentes con sangrado menstrual abundante presentan trastornos hemorrágicos subyacentes, siendo la EVW tipo 1 el más frecuente. La sospecha clínica es fundamental cuando existe anemia significativa o respuesta limitada al tratamiento hormonal.

CONCLUSIONES. El estudio oportuno de trastornos de la hemostasia en adolescentes con sangrado menstrual abundante permite establecer un diagnóstico temprano e iniciar tratamiento específico, reduciendo complicaciones y mejorando la calidad de vida.

15 – DIFERENCIA DE CRECIMIENTO POSTNATAL POR SEXO EN NEONATOS CON ANTECEDENTE DE PREMATURIDAD

Vicente Cuéllar Rodríguez¹, Dulce Milagro De Jesús Rojas Olivas², Gloria Patricia Sosa Bustamante², Carlos Paque Bautista², Alma Patricia González²

¹Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Guanajuato, México. ²Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-Pediatría No. 48, Dirección de Educación e Investigación en Salud. León, Guanajuato, México

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):20

INTRODUCCIÓN. La prematuridad es la primera causa de mortalidad al nacimiento, por lo que el crecimiento es un importante parámetro para evaluar el estado de salud en los recién nacidos pretérmino (RNPT) y depende de factores como edad gestacional, sexo, peso y talla al nacimiento.

OBJETIVO. Comparar el crecimiento postnatal entre RNPT femeninos y masculinos.

MATERIAL Y MÉTODOS. Estudio de cohorte prospectivo en RNPT, peso entre 1000-1500g, con ≥ 2 semanas de vida y aporte enteral ≥ 100 ml/kg/día. Durante siete días se registró el peso diario; talla y el perímetro cefálico se midieron al inicio y al final. Mediante muestreo probabilístico de casos consecutivos y consentimiento informado, el protocolo fue aprobado con el registro R-2023-1002-028.

RESULTADOS. Se analizaron 115 RNPT (56 femeninos/59 masculinos), se eliminaron 5 pacientes por no alcanzar ingesta calórica. Mediana de edad gestacional de 31 semanas de gestación. El peso inicial de los RNPT femeninos (334.96 ± 171) peso al

nacimiento mayor en comparación con el masculino (1232.71 ± 183), así como una mayor talla (38cm (36-40) femeninos y 39cm (37-40) masculinos). El aporte calórico total fue similar ($F=0.19$, $Potencia=0.1$, $p=0.9$). Los RNPT femeninos presentaron un mayor crecimiento de peso desde el día 1 ($p=0.03$) hasta el día 7 ($p=0.01$).

DISCUSIÓN. Se comparó el crecimiento postnatal en RNPT de acuerdo con el sexo y se encontró que los RNPT femeninos presentaron un patrón de crecimiento más elevado desde el inicio del estudio, particularmente en la ganancia ponderal y durante su duración. El estudio de Chou, *et al.* confirma que, aunque los masculinos pueden tener mayor peso al nacimiento, los femeninos muestran una recuperación y aumento de peso más acelerado, asimismo en este estudio.

CONCLUSIÓN: Se encontró que las RNPT femeninos presentaron una mayor edad gestacional y peso al inicio del estudio que los RNPT masculinos, presentando un mayor patrón de crecimiento ponderal.

16 – CETOACIDOSIS DIABÉTICA EN PACIENTE PEDIÁTRICA ASOCIADA A VAGINITIS: UN DESENCADENANTE INFECCIOSO POCO HABITUAL

Daniela Martínez Martín¹, Christian Andrés Díaz Chávez², Emmanuel Méndez Vázquez¹, Roberto Dali Paz Lara¹, Juan Sánchez Vallejo¹ y Elia Lara Lona^{1,3}

¹Departamento de medicina y nutrición Universidad de Guanajuato, ²Hospital General León, ISAPEG, ³Hospital General de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):21

INTRODUCCIÓN. La cetoacidosis diabética (CAD) es una complicación metabólica aguda de la diabetes mellitus caracterizada por hiperglucemia, cetosis y acidosis metabólica. Frecuentemente es precipitada por infecciones, omisión de insulina o estrés fisiológico. La hiperglucemia favorece alteraciones en el pH y la microbiota vaginal, lo que puede promover la proliferación de *Candida* y el desarrollo de vulvovaginitis. Asimismo, factores psicológicos como ansiedad y depresión pueden contribuir al descontrol glucémico mediante el aumento de hormonas del estrés y la resistencia a la insulina.

OBJETIVO. Presentar un caso de cetoacidosis diabética en una paciente pediátrica en el que la vaginitis se identificó como posible factor desencadenante infeccioso, resaltando la importancia de la búsqueda sistemática de factores precipitantes.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente femenino de 16 años que acudió a urgencias por polidipsia, poliuria, astenia, adinamia y pérdida ponderal aproximada de 20 kg en un mes. Refería además disuria ocasional y

flujo vaginal blanquecino pruriginoso de un mes de evolución. En domicilio se documentó glucometría capilar de 400 mg/dl. Los estudios de laboratorio orientaron al diagnóstico de cetoacidosis diabética moderada. La evaluación psicológica mostró puntuaciones de 16 en GAD-7 y 13 en PHQ-A, compatibles con ansiedad y depresión moderadas. Se diagnosticó diabetes mellitus tipo 1 de reciente inicio, iniciándose insulino terapia basal-bolo, plan nutricional de 1600 kcal y seguimiento psicológico.

DISCUSIÓN. La hiperglucemia favorece infecciones por *Candida*, mientras que estas pueden actuar como desencadenantes de CAD. Factores psicológicos también pueden contribuir al descontrol metabólico, por lo que el abordaje debe ser integral.

CONCLUSIÓN. La cetoacidosis diabética constituye una emergencia metabólica grave que refleja la interacción de diversos factores clínicos y psicosociales. Su posible asociación con manifestaciones como la vaginitis enfatiza la importancia de una evaluación integral para identificar factores precipitantes y establecer un manejo oportuno.

17 – OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA: UNA SERIE DE CASOS.

Luis Rodrigo Hernández Gómez¹, Ramírez Hidalgo Guadalupe Saraí², González Alma Patricia³, Sosa Bustamante Gloria Patricia³, Paque Bautista Carlos³, Peralta Cortázar Catalina³

¹Universidad Quetzalcóatl en Irapuato, Escuela de Medicina, Irapuato, Gto., México,

²Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición. León, Gto., México. ³Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-

Pediatría No. 48, León, Gto., México

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):22

INTRODUCCIÓN. La Osteogénesis Imperfecta (OI) es un trastorno genético del tejido conectivo caracterizado por fragilidad ósea y fracturas recurrentes, derivado de alteraciones en la síntesis del colágeno tipo I. Su incidencia se estima en 1 por cada 10,000 nacidos vivos. Su clasificación ha evolucionado desde los 5 tipos originales de David Sillence hasta los 18 subtipos identificados mediante genética molecular.

OBJETIVO. Analizar las características clínicas, radiológicas y genéticas de una serie de casos de pacientes con OI.

PRESENTACIÓN DE CASOS. Se presenta una serie de casos con cuatro pacientes de 7 meses, 1 año, 2 años y 3 años. Todos presentaron fracturas recurrentes sin traumatismos previos, lo que motivó la evaluación dirigida para displasias esqueléticas. La historia familiar fue sugestiva de OI en familiares de primer grado. Entre los hallazgos clínicos relevantes se identificaron escleras azules, dentinogénesis imperfecta, talla baja, hiperlaxitud ligamentaria, deformidad en extremidades y fracturas en diáfisis de huesos largos. Ninguno presentó

pérdida auditiva. Los estudios radiológicos evidenciaron fracturas actuales y previas, así como presencia de huesos wormianos en cráneo. En dos casos se realizó estudio genético, confirmándose variantes asociadas a OI; en los dos casos restantes el diagnóstico se estableció con criterios clínicos y radiológicos. La densitometría ósea mostró valores de Z-score de hasta -4. Todos los pacientes iniciaron tratamiento con bifosfonatos, además de calcio y vitamina D.

DISCUSIÓN: La OI presenta una amplia variabilidad fenotípica que puede incluir manifestaciones extra esqueléticas como escleras azules, dentinogénesis imperfecta, hiperlaxitud articular, hipoacusia. Aunque la confirmación diagnóstica se realiza con estudios genéticos, su ausencia no debe retrasar el tratamiento en pacientes con alta sospecha clínica.

CONCLUSIÓN: El reconocimiento temprano de los hallazgos clínicos y radiológicos permite un diagnóstico oportuno e inicio temprano del tratamiento, lo que puede mejorar el pronóstico y calidad de vida de los pacientes.

18 – TENDENCIAS EPIDEMIOLÓGICAS DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 1 Y 2 EN PEDIÁTRICOS MEXICANOS: UN ESTUDIO RETROSPECTIVO (2021-2025)

Frida Nicole Velázquez Saucedo, Ingrid Natalia Pérez Ornelas y Marisol Ramírez Águila
Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de
Medicina y Nutrición

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):23

INTRODUCCIÓN. La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es la variante predominante en la infancia; no obstante, la incidencia de diabetes mellitus tipo 2 (DM2) ha mostrado un incremento sostenido. Proyecciones internacionales del CDC sugieren que, de mantenerse una tasa de crecimiento anual del 2.3%, la prevalencia en menores de 20 años podría cuadruplicarse en las próximas décadas, estableciendo un desafío crítico para la endocrinología pediátrica.

OBJETIVO. Determinar la incidencia y tendencias epidemiológicas de la DM1 y DM2 en la población pediátrica mexicana, identificando grupos de mayor vulnerabilidad.

MÉTODOS: Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de la incidencia de DM1 y DM2 en población de 0 a 17 años en México. Los datos se obtuvieron del INEGI (2021- 2025). Se utilizaron los códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) E10 y E11. Se analizaron variables de año, edad y sexo mediante frecuencias y medias.

RESULTADOS. Se identificaron 9,683 casos: 80.6% (n=7,811) correspondieron a DM1 y 19.4% (n=1,872) a DM2. Se observó un crecimiento sostenido en la DM2, con un incremento de 1.28 veces respecto al 2021. El grupo de 15 a 17 años fue el más vulnerable para DM2 (51.7%; n=96), con predominio del sexo femenino.

DISCUSIÓN. Los hallazgos reflejan la transición epidemiológica en México, donde la DM2 gana terreno en adolescentes. Clínicamente, esta patología presenta un fenotipo agresivo en pediatría, caracterizado por una declinación acelerada de la función de las células β y un desarrollo prematuro de complicaciones micro y macrovasculares en comparación con la población adulta.

CONCLUSIÓN. El aumento progresivo de la DM2 en adolescentes mexicanos debe alertarnos a fortalecer las políticas de cribado y prevención primaria, para mitigar el impacto metabólico y mejorar el pronóstico a largo plazo en esta población.

19 – IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LA INCIDENCIA DE PUBERTAD PRECOZ: PANORAMA GLOBAL Y DE LATINOAMÉRICA

Ingrid Natalia Pérez Ornelas, Frida Nicole Velázquez Saucedo, Marisol Ramírez Águila
Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de Medicina y Nutrición

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):24

INTRODUCCIÓN. Durante la pandemia de COVID-19, se documentó mundialmente un incremento significativo en la incidencia de Pubertad Precoz Central (PPC). La probabilidad de diagnóstico aumentó casi al doble (OR=1.96) y la incidencia en clínicas especializadas llegó a triplicarse (OR=2.91). Es necesario comprender esta tendencia donde factores metabólicos y ambientales aceleran la maduración del eje hipotálamo-hipófisis-gonada nivel global y en Latinoamérica.

OBJETIVO. Revisar la evidencia sobre la variación en la incidencia de PPC y sus determinantes a nivel mundial y en América Latina post-pandemia.

METODOLOGÍA. Se realizó una revisión sistemática integrando metaanálisis globales, estudios de casos y controles, un análisis observacional retrospectivo del Instituto Nacional de Pediatría (INP), y guías de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica (SLEP). Comparando incidencia y factores para PPC en contexto de la pandemia.

RESULTADOS. La evidencia internacional reporta un aumento significativo de PPC con inicio a menor

edad. En Latinoamérica, las guías mencionan un incremento de 2-3 veces en incidencia; Argentina registró un incremento del 59.9% en ascenso desde 2017, acelerándose durante la pandemia en pacientes con análogos de GnRH. En México, los datos del INP confirman una evolución acelerada de los caracteres sexuales secundarios y un aumento en la frecuencia de consultas durante este periodo.

DISCUSIÓN. El repunte de PPC correlaciona con el entorno pandémico, los factores determinantes identificados incluyen aumento del IMC, la consecuente elevación de leptina, exposición prolongada a luz azul de pantallas (disrupción de melatonina) y estrés psicosocial como gatillos epigenéticos de secreción pulsátil de GnRH.

CONCLUSIONES. La tendencia al alza de PPC es una realidad tras la COVID-19, de ahí la importancia de desarrollar estudios multicéntricos nacionales, fundamentales para establecer guías y recomendaciones clínicas precisas que optimicen el pronóstico de los pacientes.

20 – TALLA BAJA DESPROPORCIONADA CON PREDISPOSICIÓN A INMUNODEFICIENCIA Y NEOPLASIAS: REPORTE DE CASO

Luis Fernando Huesca Alaniz¹, Adriana Ruiz Herrera², Catalina Peralta Cortázar²,
Alejandra González Segoviano^{2,3}

¹Departamento de Medicina y Nutrición, Universidad de Guanajuato, ²Hospital Médica Campestre, ³Hospital de Especialidades Pediátrico León
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):25

INTRODUCCIÓN. Las variantes patogénicas bialélicas en el gen *RMRP* se asocian a un espectro continuo de condiciones que van desde la forma leve, displasia metafisaria sin hipotricosis, la forma intermedia, hipoplasia de cartílagocabello, y la forma más grave, displasia anauxética. Estas condiciones se caracterizan por talla baja desproporcionada, manifestaciones hematológicas, inmunológicas y mayor riesgo de neoplasias.

OBJETIVO. Contribuir al conocimiento del espectro hipoplasia-cartílagocabello-displasia anauxética (CHH-AD) mediante un caso familiar, resaltando la importancia del manejo multidisciplinario y la vigilancia continua.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Se presentan dos hermanos biológicos de 7 y 3 años de edad con datos clínicos de talla baja desproporcionada de inicio postnatal sugestivo de una displasia ósea. Padres no consanguíneos y sanos. Al nacer con peso y talla adecuados para la edad gestacional y neurodesarrollo normal.

Ante la sospecha de displasia ósea se decide realizar estudio molecular de panel asociado a trastornos esqueléticos en donde se identificaron dos variantes patogénicas en el gen *RMRP* en cromosomas opuestos compatibles con displasia metafisaria sin hipotricosis.

DISCUSIÓN: A pesar de estar presente la forma leve del espectro CHH-AD, los pacientes mantienen un riesgo aumentado de desarrollar inmunodeficiencias, alteraciones hematológicas y neoplasias. En el abordaje de talla baja desproporcionada es fundamental complementar la evaluación con estudios genéticos que permitan establecer un diagnóstico específico y orientar el seguimiento clínico.

CONCLUSIÓN. Si bien es una entidad poco frecuente, debe considerarse ante talla baja desproporcionada y hallazgos sugestivos de displasia ósea. Su abordaje exige una atención multidisciplinaria continua y asesoramiento genético para una adecuada orientación familiar, vigilancia y mejor pronóstico.

21 - COEXISTENCIA DE SÍNDROME DE TURNER E HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA: IMPLICACIONES EN EL DESARROLLO SEXUAL. REPORTE DE CASO PEDIÁTRICO

Abigail Hernández Rivera¹, Aguado García Diana Rocío¹, Espinoza Olivia Ximena¹,
Delgado Moreno Luis Bernardo², Sosa Bustamante Gloria Patricia², González Alma
Patricia², Paque Bautista Carlos², Peralta Cortázar Catalina²

¹Universidad de Guanajuato, Campus León, División Ciencias de Salud, Departamento de
Medicina y Nutrición. León, Gto., México. ²Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro
Médico Nacional del Bajío, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-
Pediatria No. 48, León, Gto., México

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):26

INTRODUCCION. El síndrome de Turner es una aneuploidía sexual que se caracteriza por monosomía del cromosoma X y disgenesia gonadal, que condiciona insuficiencia ovárica primaria. Por otro lado, la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) por deficiencia de 21-hidroxilasa produce exceso de andrógenos suprarrenales con repercusiones en el desarrollo sexual. La coexistencia de ambas entidades es excepcional y genera un escenario fisiopatológico particular: una gónada disgenética con limitación funcional endócrina expuesta a un entorno hiperandrogénico. Esta superposición plantea interrogantes sobre el impacto conjunto en la diferenciación y función gonadal, así como en el manejo clínico.

OBJETIVO. Describir un caso pediátrico con coexistencia de síndrome de Turner e HSC virilizante simple, analizando la interacción entre disgenesia gonadal e hiperandrogenismo y sus implicaciones en la gónada.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Femenino de 9 años que desde el nacimiento presenta clitoromegalia y antecedente de hernia inguinal bilateral intervenida a los 2 meses. En la exploración con talla baja, múltiples nevos, implantación baja

de pabellones auriculares, pterigium colli, cubitus valgus y teletelia. Genitales externos con clitoromegalia estadio II según Prader. Los estudios hormonales con elevación de 17 hidroxiprogesterona y andrógenos, compatibles con HSC virilizante simple. El análisis molecular confirma monosomía completa del cromosoma X (45,X); se realizan secuencias del Y (DAZ1-4 y TSPY1) confirmándose su presencia. Se inicia manejo multidisciplinario.

DISCUSION. Este caso evidencia una interacción gonadal paradójica: la disgenesia propia del síndrome de Turner limita la función ovárica, mientras que el hiperandrogenismo suprarrenal por HSC genera virilización periférica. La presencia adicional de material del cromosoma Y incrementa el riesgo de gonadoblastoma, lo que refuerza la indicación de gonadectomía profiláctica.

CONCLUSIÓN. La coexistencia de síndrome de Turner y la HSC ilustra cómo dos trastornos con efectos opuestos sobre la gónada pueden superponerse y modificar el fenotipo clínico. Su reconocimiento permite optimizar el abordaje diagnóstico, terapéutico y preventivo de complicaciones gonadales.

22 – HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO SECUNDARIO A ECTOPIA TIROIDEA LINGUAL EN PACIENTE PEDIÁTRICA: REPORTE DE CASO

Elena Guadalupe Juárez Caudillo¹, Aurelia Toledo Chávez²

¹Departamento de Medicina y Nutrición, División de Ciencias de la Salud, Universidad de Guanajuato, ²Hospital General Regional IMSS 58 León
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):27

INTRODUCCIÓN. La ectopia tiroidea es una anomalía congénita poco frecuente causada por una alteración en la migración embrionaria de la glándula tiroides desde el foramen cecum hasta su localización pretraqueal. La localización más frecuente es la base de la lengua, conocida como tiroides lingual, que representa la mayoría de los casos de ectopia tiroidea.

OBJETIVO. Describir un caso de ectopia tiroidea lingual en paciente pediátrica y resaltar la importancia de su diagnóstico oportuno.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO. Se presenta el caso de una paciente femenina de 11 años con masa en la base de la lengua asociada a disfagia, odinofagia, faringodinia e infecciones faríngeas recurrentes. Como antecedentes relevantes presenta alergia a claritromicina y antecedente familiar materno de diabetes mellitus tipo 2. Fue producto de primer embarazo normoevolutivo, obtenido por cesárea por presentación pélvica a término, con peso al nacimiento de 2950 g y neurodesarrollo normal. La paciente refiere presencia de

tumoración lingual desde los 7 años con crecimiento gradual. Inicialmente se sospechó quiste del conducto tirogloso; sin embargo, el ultrasonido tiroideo descartó dicha entidad y sugirió hipoplasia tiroidea. La tomografía computarizada de cuello evidenció ausencia de glándula tiroidea en su localización anatómica habitual, mientras que el gammagrama tiroideo confirmó tejido tiroideo ectópico en la base de la lengua. El perfil tiroideo previo al tratamiento mostró TSH elevada (106.2 $\mu\text{U/mL}$), compatible con hipotiroidismo primario. Tras el tratamiento se observó normalización de los valores hormonales.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN. Este caso resalta la importancia de considerar la ectopia tiroidea lingual dentro del diagnóstico diferencial de masas en la base de la lengua en pacientes pediátricos. La evaluación mediante estudios de imagen y pruebas de función tiroidea es fundamental para confirmar el diagnóstico y orientar el manejo adecuado, evitando procedimientos innecesarios y permitiendo un tratamiento oportuno.

23 – CETOACIDOSIS DIABÉTICA SEVERA Y EDEMA CEREBRAL EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON DESNUTRICIÓN AGUDA

Roberto Dalí Paz Lara¹, Christian Andrés Díaz Chávez², Emmanuel Méndez Vázquez¹,
Julia Renata Sánchez Vallejo¹, Daniela Martínez Martín¹, Elia Lara Lona^{1,3}

¹Departamento de medicina y nutrición Universidad de Guanajuato, ²Hospital General
León, ISAPEG, ³Hospital General de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):28

INTRODUCCIÓN. La cetoacidosis diabética (CAD) severa en el debut de Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) implica una alta morbimortalidad, teniendo al edema cerebral como su complicación neurológica más grave. Su presentación clínica simultánea con desnutrición aguda severa plantea un gran reto terapéutico.

OBJETIVO. Describir el abordaje clínico, diagnóstico y terapéutico de un paciente pediátrico con debut de DM1 complicado con CAD severa, edema cerebral y desnutrición aguda severa.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Se trata de un masculino de 8 años con desnutrición severa (IMC Z-score -4.46). Inició cuatro días previos con vómito y dolor abdominal. Que evolucionó con polidipsia, respiración de Kussmaul y deterioro neurológico (Glasgow 12), ingresando a urgencias con choque hipovolémico, los laboratorios mostraron glucosa capilar "HI", gasometría con acidemia metabólica severa (pH 6.99, pCO₂ 10.6 mmHg, HCO₃ 2.6 mEq/L) y cetonuria de 150 mg/dL. La tomografía de cráneo evidenció edema cerebral

generalizado. Se diagnosticó debut de DM1, CAD severa y edema cerebral. Recibió reanimación hídrica cautelosa con solución Hartmann, terapia de neuroprotección con manitol e infusión de insulina rápida (0.1 U/kg/hr). Logró resolución metabólica a las 24 horas (pH 7.51, HCO₃ 17.6 mEq/L) y transición exitosa a insulina subcutánea.

DISCUSIÓN. La coexistencia de desnutrición severa incrementa drásticamente la complejidad de la reanimación hídrica en la CAD, por lo que es necesario un cálculo minucioso para evitar gradientes osmóticos bruscos que exacerben el edema cerebral (vasogénico y citotóxico) secundario a la hiperglucemia extrema y la terapia de fluidos.

CONCLUSIONES: Un alto índice de sospecha clínica en el primer nivel es vital para evitar retrasos diagnósticos en DM1. El manejo hídrico y osmolar individualizado es crucial para la supervivencia neurológica y metabólica en pacientes con vulnerabilidad nutricional.

24 – PEQUEÑOS CAMBIOS, GRANDES FUTUROS: MEDICIÓN DE ADIPOSIDAD EN CUELLO COMO PREVENCIÓN DE DISLIPIDEMIA Y EVENTO VASCULAR CEREBRAL. REPORTE DE CASO.

Daniel Maximiliano Paz Lara, Jorge Emiliano Pérez Elías Patricia Elizabeth Paz Mendoza
Departamento de Medicina y Nutrición, Campus León, Universidad de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):29

INTRODUCCIÓN. En la actualidad vivimos una pandemia de sobrepeso a nivel mundial, donde la obesidad juega un papel importante para el desarrollo de enfermedades cardiovasculares y metabólicas. Se tienen parámetros muy estudiados como la medición del peso, el IMC o la circunferencia de cintura, pero no toman en cuenta otros factores para estimar el porcentaje de grasa en el cuerpo. En cambio, la circunferencia de cuello podría funcionar como un indicador de adiposidad regional, lo cual ayudaría a identificar indirectamente la estenosis carotídea por placas de ateroma.

OBJETIVO. Proponer la medición de circunferencia de cuello como un método accesible y útil para identificar riesgo de dislipidemia y enfermedad vascular cerebral, incluso en pacientes pediátricos con comorbilidades.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente masculino de 13 años: Peso: 62.7 kg, Talla: 162 cm, IMC: 23.93 (percentil 90-95), circunferencia de cintura: 87

cm. Circunferencia de cuello 33 cm, sin adenomegalias, ruidos cardíacos y respiratorios normales. Sin presencia de edema. Enfermedad renal crónica estadio G2-A2 secundaria a cicatrices renales por vejiga neurogénica secundaria a lipomielomeningocele L3-L4 y disrafismo L5-S1 (plastia en 2014 y desanclaje de médula en enero de 2023)

DISCUSIÓN. Un estudio en Chile (Rev Esp Nutrición Comunitaria 2018; 24(4)) hace un tamizaje para la circunferencia de cuello en niños y adolescentes. Donde el punto de corte para niños de 13 años es de 32.4 cm.

CONCLUSIONES. Resulta altamente necesario la creación de tablas estandarizadas de circunferencia en cuello para niños y adolescentes en México, ya que este ocupa los primeros lugares en obesidad infantil y adultos. La medición de cuello es una herramienta útil, sin costo y fácil de aplicar como prevención de enfermedades cardiovasculares y metabólicas.

25 – TAMIZAJE DE SÍNDROME METABÓLICO EN PACIENTES ESCOLARES HOSPITALIZADOS EN EL HOSPITAL GENERAL DE LEÓN. REPORTE DE CASOS

Alexis Rubén Rangel Alamilla, Daira Melissa Rangel Torres, Karla Romina Rocha Gamiño
Departamento de Medicina y Nutrición, Campus León, Universidad de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):30

INTRODUCCIÓN. El IMC es una herramienta muy útil que está al alcance de todo el personal de salud, con el cual se puede interpretar si una persona tiene obesidad o riesgo de desarrollarla, la obesidad es un problema de salud muy común en nuestro país, según las estadísticas de ENSANUT, uno de cada 3 niños en edad escolar tiene obesidad o sobrepeso.

OBJETIVOS. Los objetivos de este estudio de casos son analizar la cantidad de pacientes que sin ingresar a hospitalización por algo relacionado a síndrome metabólico tienen factores de riesgo para desarrollarlo como sobrepeso u obesidad.

MÉTODOS. En este cartel realizamos un reporte de varios casos analizando cuantos pacientes hospitalizados en escolares que no acudían por algo relacionado a síndrome metabólico en el Hospital General de León (HGL)

tenían sobrepeso u obesidad, en total se analizaron a 12 pacientes de los cuales 10 eran del sexo masculino y 2 del sexo femenino. En total de los 12 pacientes 3 tienen obesidad (>P95) y uno sobrepeso (>P85), por lo cual en un 33.3% de los pacientes se tiene que hacer una valoración más exhaustiva para identificar otras características de síndrome metabólico (creatinina sérica, glucosa, perfil lipídico, etc.)

DISCUSIÓN/CONCLUSIÓN. El IMC es útil para hacer tamizaje y evaluar si los pacientes tienen obesidad o sobrepeso y así evitar que lleguen a un síndrome metabólico, en el HGL realizando una prueba tamiz con el IMC, identificamos que el 33.3% de los pacientes hospitalizados en escolares tienen estas condiciones y requieren pruebas adicionales para identificar criterios de síndrome metabólico y atención temprana para evitar complicaciones a futuro.

26 – DEBUT DE DIABETES MELLITUS TIPO 1 Y CETOACIDOSIS DIABÉTICA SEVERA EN UNA PACIENTE ADOLESCENTE

Emmanuel Méndez Vázquez¹, Christian Andrés Díaz Chávez², Daniela Martínez Martín¹, Roberto Dalí Paz Lara¹, Julia Renata Sánchez Vallejo¹, Elia Lara Lona^{1,3}

¹Departamento de medicina y nutrición Universidad de Guanajuato, ²Hospital General León, ISAPEG, ³Hospital General de Guanajuato
Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):31

INTRODUCCIÓN. La Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1) se consolida como una de las patologías crónicas de mayor relevancia en la medicina pediátrica y del adolescente, caracterizada por una deficiencia absoluta de insulina derivada de la destrucción autoinmune mediada por células T de las células beta pancreática. La cetoacidosis diabética (CAD) severa es la complicación más grave en el debut de la DM1, siendo la principal causa de morbilidad en pediatría, en el caso a presentar el debut de la enfermedad se manifiesta tras un periodo de aproximadamente 7 días de síntomas clásicos, lo que sugiere una destrucción autoinmune crítica de las células beta pancreática que alcanzó un umbral insostenible.

OBJETIVO. Describir y presentar el abordaje diagnóstico y manejo terapéutico de una adolescente con debut de DM1 y CAD severa.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Paciente femenina de 15 años eutrófica con cuadro de 7 días de polidipsia, polifagia, poliuria y pérdida de 4kg, ingresó con deshidratación grave, respiración de Kussmaul y somnolencia.

Los laboratorios revelaron: glicemia 375 mg/dL, pH 7.01 y HCO₃ 3.0 mEq/L, confirmando CAD severa (pH < 7.1). Se inició manejo con sistema de 2 bolsas (Salina 0.9% y Mixta con potasio) e infusión de insulina. La estabilidad metabólica se logró a las 96 horas sin complicaciones como edema cerebral. Se realizó transición exitosa a esquema basal-bolo con insulina Glargina (16 UI) y Lispro.

DISCUSIÓN. El caso se destaca por la severidad del desequilibrio ácido-base. El sistema de 2 bolsas permitió ajustes dinámicos de glucosa, reduciendo el riesgo de hipoglucemia iatrogénica y optimizando el cierre de la brecha aniónica en comparación con métodos tradicionales. El tiempo de resolución fue consistente con la media internacional para casos severos (21.9).

CONCLUSIONES. El abordaje diagnóstico y el manejo terapéutico descritos, fundamentados en protocolos de hidratación controlada y el sistema de 2 bolsas, resultaron efectivos para la resolución segura de la CAD severa y permitieron una transición estable hacia el control glucémico ambulatorio.

27 - REPORTE DE CASO: DISPLASIA GNATODIAFISARIA, UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO EN PEDIATRÍA

González Echeverría Ana Claudia, Miriam Astrid Delgado Aguilar,
Edgar Arturo del Monte Morán

Hospital de Especialidades Pediátrico

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):32

INTRODUCCIÓN. La displasia gnatioidifisaria (GDD) es un trastorno genético raro de herencia autosómica dominante que afecta el desarrollo óseo, caracterizado por lesiones fibro-óseas de los maxilares, fragilidad ósea y deformidades de huesos largos. Esta entidad se asocia a mutaciones en el gen ANO5, el cual participa en procesos relacionados con la homeostasis y remodelación del tejido óseo y muscular.

DESCRIPCIÓN DEL CASO. Se presenta el caso de una paciente femenina de 4 años, quien al nacimiento presentó fractura de fémur derecho in útero, por lo que inicialmente se sospechó osteogénesis imperfecta severa tipo III. Posteriormente, mediante estudio genético, se confirmó el diagnóstico de displasia Gnatodiafisaria autosómica dominante. La paciente presenta además osteoporosis y pie equino varo aducto izquierdo de origen teratológico. Durante su evolución ha presentado múltiples fracturas diafisarias de fémur, así como crecimiento óseo en maxilar derecho y mandíbula, hallazgos compatibles con la afectación craneofacial característica de esta enfermedad. Actualmente se encuentra en manejo con vitamina D (4000 UI dos veces por semana) e

infusión semestral de ácido zoledrónico, con seguimiento multidisciplinario.

DISCUSIÓN. Este caso es clínicamente relevante por su presentación heterogénea, que incluye anomalías dentales y deformidades craneofaciales con posibles repercusiones funcionales importantes. Además, destaca la rareza de la enfermedad, con pocos casos descritos en la literatura. El diagnóstico inicial de osteogénesis imperfecta refleja la dificultad diagnóstica de las displasias óseas con fragilidad esquelética en la edad pediátrica. Un aspecto distintivo del caso es la presentación temprana con fractura intrauterina, hallazgo poco reportado en esta enfermedad, así como la confirmación diagnóstica mediante estudio genético del gen ANO5.

CONCLUSIONES. El reconocimiento temprano de esta patología es fundamental para establecer seguimiento ortopédico, maxilofacial y genético, así como para implementar terapias dirigidas a disminuir la fragilidad ósea, como el uso de bisfosfonatos, con el objetivo de mejorar la calidad de vida y reducir la frecuencia de fracturas.

28 – HIPERTIROIDISMO AUTOINMUNE POR ENFERMEDAD DE GRAVES EN ADOLESCENTE: REPORTE DE CASO

Lisandra Soto Saldaña, Guillermo Abel Piña Gutiérrez, Ana Sarai Zavala Alcocer, Carlos Emmanuel León Gutiérrez
Hospital Regional ISSSTE León

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2026;4(Supl 1):33

INTRODUCCIÓN. El hipertiroidismo en la población pediátrica es poco frecuente; sin embargo, la enfermedad de Graves representa aproximadamente el 90–95% de los casos. Se trata de una patología autoinmune caracterizada por la producción de anticuerpos contra el receptor de la hormona estimulante de la tiroides (TRAb), los cuales estimulan la glándula tiroidea y producen tirotoxicosis. Clínicamente puede manifestarse con pérdida de peso, temblor, taquicardia, alteraciones del sueño, intolerancia al calor y bocio difuso.

OBJETIVO. Describir el abordaje diagnóstico y la evolución clínica de una adolescente con hipertiroidismo secundario a enfermedad de Graves.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO. Femenino de 13–14 años con antecedente de psoriasis en tratamiento dermatológico, referida a endocrinología pediátrica por sospecha de hipertiroidismo. Presentó temblor de predominio nocturno, alteraciones del sueño, voz grave, piel seca y caída de cabello. Los estudios de laboratorio mostraron TSH suprimida ($0.02 \mu\text{UI/mL}$) con T3 y T4 elevadas (T3 libre hasta 10.2 pg/mL y T4 libre hasta 3.24 ng/dL), compatibles con tirotoxicosis. Posteriormente se documentaron

anticuerpos contra el receptor de TSH positivos, confirmando etiología autoinmune. El ultrasonido tiroideo reportó bocio heterogéneo, con lóbulos tiroideos aumentados de tamaño y sin adenopatías cervicales. Se inició tratamiento con tiamazol 5 mg cada 12 horas, con seguimiento por endocrinología pediátrica. Durante la evolución se observó mejoría clínica y disminución progresiva de los niveles de hormonas tiroideas.

DISCUSIÓN. La enfermedad de Graves es la causa más frecuente de hipertiroidismo en adolescentes. El diagnóstico se establece mediante perfil tiroideo característico (TSH suprimida con T3 y T4 elevadas) y confirmación con anticuerpos específicos. El tratamiento inicial en pediatría se basa en antitiroideos como el tiamazol, que inhiben la síntesis de hormonas tiroideas. El seguimiento estrecho es fundamental para ajustar el tratamiento y detectar recaídas.

CONCLUSIÓN. La identificación temprana de hipertiroidismo en adolescentes permite instaurar tratamiento oportuno y prevenir complicaciones. El manejo con antitiroideos y seguimiento especializado constituye la base del tratamiento inicial en enfermedad de Graves pediátrica.



El contenido de este boletín puede ser reproducido por medios físicos o electrónicos siempre y cuando se haga referencia de que fue obtenido del Boletín Científico y Cultural del Colegio de Pediatras del Estado de Guanajuato