

Neuroblastoma

Cromosoma 1p36

Los tumores neuroblásticos son tumores embrionarios del sistema nervioso simpático, **derivan de la cresta neural** y surgen en la médula adrenal, ganglios simpáticos paravertebrales y paraganglionar, tales como el órgano de Zuckerkandl.

La mayoría crecen en el abdomen pudiendo diseminarse a médula ósea, hueso, hígado y piel

ETIOLOGÍA

Desconocida pero se puede llegar a encontrar:

- Anormalidades **cromosómicas 1p36**
- Amplificación N-myc
- Mutación de genes ALK y PHOX2B

Localización

El 65% de los tumores ocurren en el abdomen. La frecuencia de tumores adrenales es más alta en niños mayores (40%), comparada con lactantes y recién nacidos (25%), en los que es más frecuente encontrar tumores torácicos y cervicales.



Epidemiología

- **Tumor sólido (extracranial)** maligno abdominal más frecuente en la infancia.
- Se asocia a delección del cromosoma 1 (1p36).
- Presentación bimodal: Al 1 año de edad y entre 2 - 4 años. Edad media de presentación es a los 20 meses.

E

La mayoría de los neuroblastomas se diagnostican a la edad de 5 años y es raro encontrarlo después de los 10 años de edad. Menos del 5% de neuroblastomas son diagnosticados en pacientes adolescentes, y su presentación clínica no es diferente a los niños de menor edad

Vía de diseminación

- Linfática 45%
- Hematógena

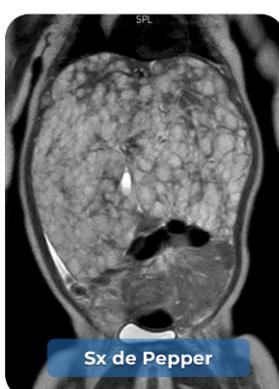
CLASIFICACIÓN POR EXTENSIÓN

I: Localizado en el lugar de origen

II: situado más allá de la estructura de origen, sin pasar línea media sin afección ganglionar ipsilateral (IIA) o con ella (IIB)

III: Más allá de línea media con/sin afección ganglionar

IV: Metástasis a distancia
IVs: igual pero en menores de 1 año y limitado.



Sx de Pepper

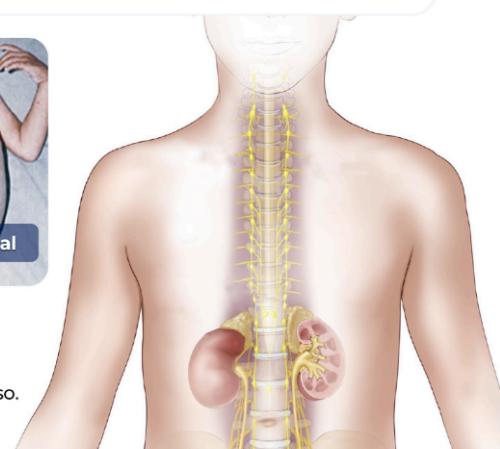


Sx de Blueberry

- ## Clínica
- Tumoración abdominal dura y fija (con o sin síndromes paraneoplásicos asociados).
 - Estesioneuroblastoma: Tumor en cavidad nasal, senos paranasales y base del cráneo.



Masa abdominal

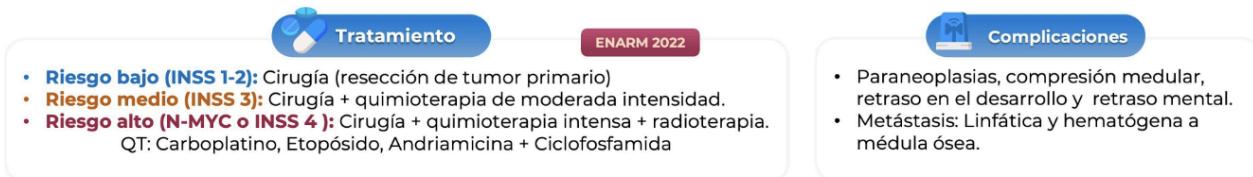


Síndromes paraneoplásicos:

- **Síndrome de Pepper:** Compromiso masivo de hígado por metástasis.
- **Síndrome Hutchinson:** Diseminación a hueso y médula ósea, causando dolor intenso.
- **Síndrome de Blueberry Muffin:** Nódulos de subcutáneos y azulados en piel.
- **Síndrome de Verner – Morrison:** Diarrea secretora por secreción de VIP.

DIAGNÓSTICO

1. **Catecolaminas en orina (ácido homovanílico, ácido vanilmandélico especificidad 100%),**
BH (alt cuando hay afección a médula ósea)
2. Rx de abdomen serie ósea metastásica (buscando calcificaciones)
3. **TAC** elección
4. **Biopsia**

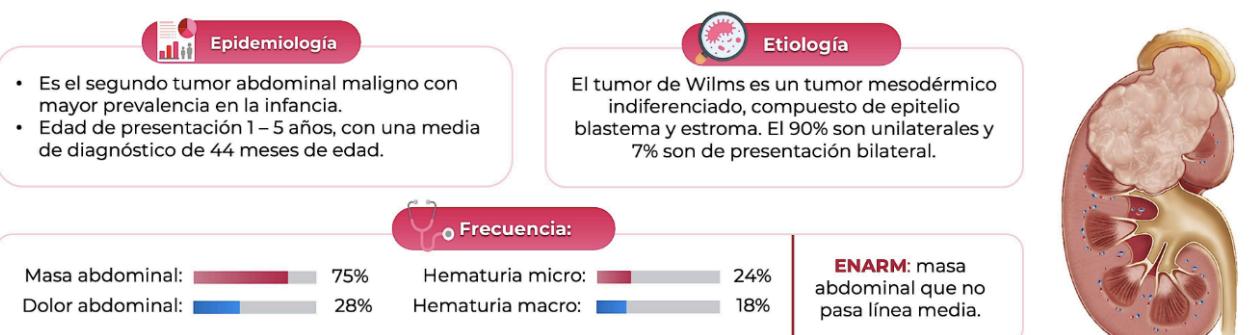


E En aproximadamente el 50% de los casos de neuroblastoma se presenta de forma avanzada al momento del diagnóstico, por lo que los porcentajes de supervivencia a largo plazo son subóptimos.

R Los ácidos homovanílico y vanililmandélico son los metabolitos que demuestran la más alta sensibilidad y especificidad (hasta el 100%) para la detección del neuroblastoma.

TUMOR DE WILMS (NEFROBLASTOMA) cromosoma 11

Es una neoplasia maligna del riñón que comprenden el 6-8% de todos los cánceres en menores de 15 años de edad y el tumor de Wilms es el más común, representa más de 80% de casos. En nuestro país la frecuencia es de 4-6% de todas neoplasias malignas.



Etiología es desconocida y en un 5% se asocia mutaciones en el cromosoma 11p y síndromes como: WT1 (11p13) y WT2 (11p15).



No realizar biopsia, se realiza resección y postquirúrgico se clasifica

Estadio I	<ul style="list-style-type: none">• Limitado al riñón y extirpación completa
Estadio II	<ul style="list-style-type: none">• Situado más allá del riñón y extirpación completa
Estadio III	<ul style="list-style-type: none">• Resección incompleta sin metástasis hematogena
Estadio IV	<ul style="list-style-type: none">• Metástasis a distancia
Estadio V	<ul style="list-style-type: none">• Afectación bilateral

TRATAMIENTO

- I-II >> resección qx de inicio
I-IV >> Quimio pre o post operatoria
III-IV >> Radioterapia

Tratamiento

En todos los casos realizar Nefrectomía y quimioterapia.

- La resección quirúrgica es la piedra angular.
- En riesgo moderado QT con vincristina y Actinomicina.
- En riesgo alto QT con Doxorubicina y Ciclofosfamida.
- Radioterapia: Histología desfavorable o metástasis.

E

La sobrevida de los niños con tumor de Wilms es de 90% con tumores localizados, y de 70% en aquellos con enfermedad metastásica tratados en centros especializados.

Pregunta ENARM 2022: ¿cuál es la principal zona de metástasis?
Metástasis pulmonares que se presentan en el 10% de los pacientes, se trata con radioterapia.

Tumor abdominal

Neuroblastoma



Definición

Tumor sólido maligno abdominal más frecuente en la infancia.
Presentación: Entre 2 - 4 años.



Epidemiología

Deleción del **cromosoma 1p36** y oncogén **N-MYC**.
Se asocia a síndromes paraneoplásicos.



Clínica

Masa abdominal que **cruza línea media e inmóvil** con síntomas constitucionales.

- **Inicial:** Ácido Vanilmandélico y homovanílico
- **Gold:** Histopatológico (pseudorosetas).

Resección de tumor primario +
quimioterapia + radioterapia
dependiendo del INSS o N-MYC.

Nefroblastoma



Diagnóstico

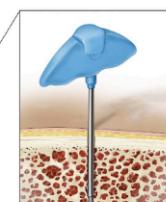
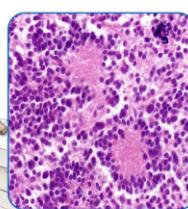
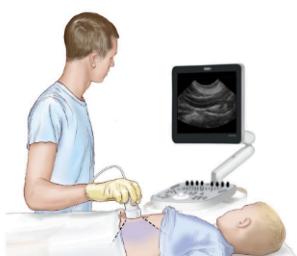
Segundo tumor abdominal más frecuente en la infancia y el tumor más común del riñón.
Presentación: **Entre 2 - 3 años.**

Se asocia a mutaciones (5%) en el **cromosoma 11p** y síndromes como: WT1 (11p13) y WT2 (11p15).

Masa abdominal que no cruza línea media móvil asociada a hematuria y HTA.

- **Inicial:** USG abdominal
- **Gold:** TAC abdomen con doble contraste.

Nefrectomía radical +
quimioterapia preoperatoria con Vincristina y Actinomicina.



PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

Trastorno del tono postural del movimiento motor, persistente, frecuentemente acompañado de comorbilidades.

EPIDEMIOLOGÍA

80% Origen prenatal

Discapacidad física más frecuente en la niñez

ETIOLOGÍA

- Bajo nivel socioeconómico
- Genético
- Evento hipóxico isquémico
- Infecciones

FR principal:

- Prematurez x 50

DIAGNÓSTICO

Clínico, idealmente antes de los 6 meses

Exploración neurológica para detectar retraso psicomotor y referir

Pruebas dx

- Hammersmith < 40 pts
- Movimiento generales
- Neuroimagen (RM) con evidencia de **lesión de sustancia blanca, gris o alt anatómica**

CLASIFICACIÓN

Motora

- Espástica 85%
- Disquinesia 4%
- Ataxia 4%
- Hipotónica 2%

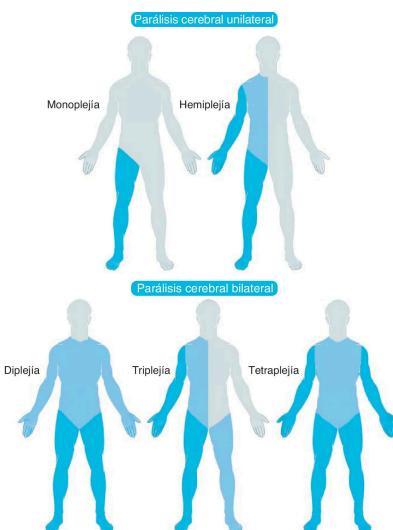
Topográfica

Parestesia: relajación o debilidad

Plejía: pérdida del movimiento

- Cuadriplejía
- Triplejía
- Diplegia
- Hemiplegia
- Monoplejía

Funcional



PATOLOGÍAS ASOCIADAS

- Dolor crónico 75%
- Discapacidad intelectual 49%
- Epilepsia 35%
- Sialorrea 1 de cada 3
- Alteración en la comunicación 1 de cada 2

TRATAMIENTO

- Farmacológico
- Rehabilitación
- Quirúrgico
- Manejo integral especialidades

Vigilancia hasta los 2 años de edad

TDAH



Trastorno del neurodesarrollo caracterizado por; inatención, hiperactividad e impulsividad, provocando dificultades en el funcionamiento cognitivo, educacional y laboral.

Alteración en dos neurotransmisores

- **Noradrenalina** >> falta de atención y deterioro cognitivo
- **Dopamina** >> hiperactividad e impulsividad
 - Alt en el gen del transportador de la dopamina en el cromosoma 5p15.3 o en el gen receptor en el cromosoma 11p15.5

ETIOLOGÍA

- 3:1 niños
- Multifactorial (antecedentes familiares, exposición a tabaco, prematurow y comorbilidades neonatales)
- 5% de población pediatría

Heredabilidad Se ha demostrado que los hermanos, los padres de los niños y adolescentes diagnosticados con TDAH tienen un mayor riesgo de padecer este trastorno.

Medio ambiental Prematurow, exposición prenatal al tabaco, traumatismos cerebrales leves, la exposición prenatal al mercurio, la exposición al plomo y la deficiencia prenatal de vitamina D.

Prenatales Edad materna temprana, edad paterna avanzada, preeclampsia, IVU en embarazo, amenaza de parto pretérmino, bajo peso al nacimiento, APGAR bajo a los 5 minutos e inducción del parto.

Toxicomanías El uso de alcohol y tabaco predispone a un fenotipo más grave del trastorno, los niños que estuvieron expuestos al tabaquismo prenatal presentan un fenotipo más grave del trastorno.

DIAGNÓSTICO

100% clínico y debe cumplir con interferencia en las actividades en dos o más áreas de la vida (personal, familiar, escolar o social)

Inicia edad temprana < 12 años y por más de 6 meses

- **Inatención:** frecuente incapacidad de prestar atención a detalles junto a errores por descuido.
 - No termina lo que está haciendo y empieza algo nuevo
- **Hiperactividad:** inquietud con movimientos de manos y pies, abandona actividades
 - Interrumpe a los adultos
- **Combinada:** predominan ambas

SOSPECHA DE TDAH

Se debe realizar cuestionario de **CONNERS**

- Niños 6-11 años > 17 pts
- Niñas 6-11 años > 12 pts

Posterior se envía a segundo nivel donde se utiliza **DSM-V**



ENARM 2023

**Tratamiento**

El tratamiento se otorga por un especialista en el siguiente nivel, se otorga acorde a gravedad.

- **TDAH leve:** Psicoeducación mensual por 1 año.
- **Moderado – Grave:** Metilfenidato de liberación inmediata: 0,5-2 mg/kg/día + psicoeducación intensiva.

El metilfenidato actúa inhibiendo recaptación de dopamina y noradrenalina. Sus efectos adversos son pérdida de peso, cefalea, hiporexia y apatía.



El tratamiento del TDAH con una comorbilidad debe ser prescrito por médico especialista en psiquiatría infantil y con seguimiento adecuado y monitorización.

Características y diferencias de varios trastornos comórbidos con TDAH

TRASTORNO	Síntomas similares a TDAH	Síntomas no propios de TDAH
TRASTORNO NEGATIVISTA DESAFIANTE	Comportamiento perturbador, sobre todo, con respecto a las normas. Incapacidad para cumplir órdenes	Rebelia y/o rencor, en lugar de incapacidad para cooperar, el niño con TDAH puro no es rencoroso ni vengativo. Siempre enfadado
TRASTORNO DE CONDUCTA	Comportamiento perturbador de mayor gravedad. Problemas con los otros y con la ley	Ausencia de remordimientos. Intención de dañar. Agresión y hostilidad. Conducta antisocial
ANSIEDAD (POR SEPARACIÓN, GENERALIZADA, FOBIAS ESPECÍFICAS Y SOCIALES, CRISIS DE ANGUSTIA)	Falta de atención, inquietud, Dificultad con los cambios. La ansiedad puede causar una elevada actividad y falta de atención. Evitar las relaciones sociales	Preocupación excesiva o miedos. Obsesiones o compulsiones

Tratamiento no farmacológico

- Terapia cognitivo conductual
 - Escolar 8-12 sesiones de 50-90 min
 - Para los padres 8 sesiones de 50-120 min

Tratamiento farmacológico

- Metilfenidato de liberación inmediata 0,5-2 mg/kg/día dividido en 3 dosis