

Índice

Prefacio, 21
Agradecimientos, 23

SECCIÓN 1: LA ATENCIÓN DEL NIÑO SANO, 25

- 1. Panorama de la atención del niño sano, 27**
 - Lineamientos, 27
 - Prevención de accidentes, 39
 - Inmunizaciones, 41
 - Adolescencia, Robert Masland, 44
 - Programas de detección, 46
- 2. Aspectos de nutrición, 49**
 - Amamantamiento, 49
 - Lactancia, 52
 - Tendencias, 52
 - Ventajas de la leche humana, 52
 - Alimentos sólidos, 54
 - Vitaminas, 54
 - Flúor, 54
- 3. Aspectos del comportamiento, 56**
 - Desarrollo del ciclo de sueño-vigilia en la lactancia, 56
 - Enfoque de los cólicos, 56
 - Pesadillas y terrores nocturnos, 57
 - Narcolepsia, 57
 - Variaciones de conducta repetitiva, 58
 - Episodios de detención de la respiración: espasmos del sollozo, 58
 - Enuresis, 58
 - Encopresis, 59
- 4. Discapacidad mental, 60**
 - Revisión, 60
 - Enfoques, 61
 - Capacidades y discapacidades de aprendizaje, Janice Ware, 62
- 5. Aspectos familiares, 68**
 - Divorcio, 68
 - Progenitor único, 68
 - Padres que trabajan, 68
 - Adopción, 70
 - Muerte, 70
 - Televisión, 70
 - Educación de los padres, 71
- 6. Viajes, 72**
 - Cinetosis, 72
 - Diarrea de los viajeros, 72

SECCIÓN 2: PEDIATRÍA DEL COMPORTAMIENTO, 75

- 1. Evaluación del desarrollo: consideraciones para cualquier edad, 77**
- 2. Diagnóstico: consideraciones para cualquier enfermedad, 78**
- 3. Enfoque del niño de difícil manejo, 79**
- 4. Trastornos del estado de ánimo: depresión y suicidio, 80**
- 5. Trastornos del apetito (anorexia nerviosa y bulimia), 82**
- 6. Trastornos disruptivos de la conducta, 84**
 - Trastornos de la conducta y delincuencia, 84
 - Conducta incendiaria, 85

- Hiperactividad (trastorno de déficit de la atención e hiperactividad), 86
- 7. Abuso de drogas, 87**
- 8. Enfermedad ficticia infantil, 88**
- 9. Trastornos profundos del desarrollo, 89**
 - Autismo infantil, 89

SECCIÓN 3: NUTRICIÓN, 93

- Introducción, 93
- 1. Balance energético y su regulación, 95**
- 2. Desnutrición e inanición, 98**
 - Desnutrición y defensas del huésped, 100
 - Kwashiorkor, 101
 - Desnutrición proteica, 101
- 3. Obesidad, 102**
- 4. Vitaminas, 106**
- 5. Minerales, 115**
 - Calcio, 115
 - Hierro, 116
 - Fósforo, 116
 - Oligoelementos, 117
- 6. Nutrición parenteral, 120**
- 7. Reacciones adversas a los alimentos, 122**

SECCIÓN 4: NEONATOLOGÍA, 125

- Introducción, 125
- 1. Mortalidad infantil, 127**
- 2. Examen de detección, 129**
 - Diagnóstico prenatal, 129
 - Examen de detección posnatal, 130
- 3. Evaluación del recién nacido, 131**
 - Adaptaciones fisiológicas, 132
 - Examen físico, 132
 - Observaciones de seguimiento, 133
- 4. Desarrollo de las funciones neuroconductuales superiores en el lactante prematuro, 134**
 - Desarrollo del cerebro fetal, 134
 - Evaluación de las funciones superiores del comportamiento neurológico, 134
 - Enfoque de apoyo del desarrollo y la organización de las funciones mentales superiores del lactante, 136
 - Controversia: el tema de la corrección por edad de los lactantes prematuros, 137
- 5. Determinantes del tamaño y la madurez al nacimiento, 138**
 - Retardo del crecimiento intrauterino, 152
- 6. Hijos de madres diabéticas, 157**
- 7. Respiración en el período perinatal, 160**
- 8. Trastornos de la respiración, 166**
 - Frecuencias y patrones respiratorios, 166
 - Enfermedad por la membrana hialina o síndrome de dificultad respiratoria, 169
 - Displasia broncopulmonar o neumopatía crónica de la prematuridad, 173
 - Taquipnea transitoria del recién nacido (transfusión placentaria), 177
 - Hipertensión pulmonar persistente (circulación fetal persistente), 178
 - Dificultad respiratoria crónica en el lactante prematuro (síndrome de Wilson-Mikity), 180

- Hemorragia pulmonar, 180
9. **Malformaciones congénitas, 181**
Enfoque del niño con malformaciones congénitas, 181
Etiología de los defectos congénitos, 182
 10. **Embarazos múltiples, 186**
 11. **Ictericia, 187**
Ictericia fisiológica, 187
Fototerapia, 188
Isoinmunización, 189
Hiperbilirrubinemia no conjugada persistente, 193
 12. **Infecciones neonatales y otros trastornos, 195**
Sepsis, 195
Enterocolitis necrotizante, 197
Mastitis neonatal, 198
Infección hospitalaria, 198
 13. **Trastornos intestinales, 200**
Atresia y estenosis intestinales, 200
Íleo meconial, 201
Páncreas anular, 201
Duplicación del intestino delgado, 202
Deformidades congénitas del ano y el recto (ano imperforado), 202
Ascitis neonatal, 202
 14. **Hemorragia intracraneal, 204**
 15. **Trastornos hematológicos, 208**
Anemia del prematuro, 208
Policitemia neonatal, 208
Sangrado por anomalías plaquetarias, 209
Consideraciones en las transfusiones sanguíneas, 210
 16. **Ombigo, 211**
- SECCIÓN 5: NEUMONOLOGÍA, 215**
Introducción, 215
1. **Manifestaciones de la enfermedad pulmonar, 217**
Examen físico, 217
Enfoque del niño con infecciones respiratorias recidivantes, 217
Infecciones, 218
Anomalías, 219
Enfoque del niño con hemoptisis, 221
Mecanismos de defensa pulmonar del huésped, 223
Neumonía en pacientes inmunocomprometidos, 223
Enfoque del dolor torácico recidivante en los niños, 224
Resección pulmonar, 225
 2. **Métodos diagnósticos, 225**
Exámenes de la función pulmonar, 225
Imágenes pulmonares, 228
Procedimientos invasivos, 230
 3. **Enfermedad obstructiva, 231**
Métodos de evaluación de la enfermedad obstructiva crónica, 231
Cambios durante el sueño, 232
Bronquiolitis, 232
Bronquiolitis obliterante, 233
Bronquitis crónica, 233
Bronquiectasias, 234
Trastornos de las cilias, 234
Asma, 237
Asma crónica, 239
Polución ambiental, 241
Fibrosis quística, 242
Sobredistensión (agrandamiento del espacio aéreo respiratorio y enfisema), 249
Deficiencia de inhibidor de α -1-proteasa, deficiencia de A1-P α 1-antitripsina, 251
 4. **Trastornos infiltrativos, 254**
Alveolitis fibrosante (pulmón en panal de abejas, síndrome de Hamman-Rich), 254
Neumonía intersticial histiocítica descamativa, 254
Neumonía intersticial linfoidea, 255
Hemosiderosis pulmonar, 256
Sarcoidosis, 257
 5. **Bajo volumen pulmonar, 259**
Atelectasia, 259
Hipoplasia, 260
Agenesia pulmonar, 261
 6. **Lesiones ocupantes, 263**
Neumotórax y otros escapes de aire, 263
Derrame y empiema pleurales, 264
Quistes congénitos, 265
Quistes entéricos: duplicación gastroentérica, gástrica o esofágica, 265
Quistes broncogénicos, 267
Secuestro pulmonar, 267
Proteinosis alveolar pulmonar, 267
Absceso pulmonar, 267
Masas ocupantes tumorales, 269
Tumores tímicos, 269
Malformaciones arteriovenosas pulmonares, 270
 7. **Linfáticos, 271**
Linfangiectasia, 271
Quilotórax, 272
 8. **Diafragma y pared torácica, 273**
Músculos de la respiración, 273
Hernia diafragmática congénita, 273
Parálisis diafragmática, 274
Escoliosis, 275
Distrofia torácica asfixiante, 275
Otros trastornos, 276
Pectus excavatum y carinatum, 276
Miopatías, 277
 9. **Insuficiencia respiratoria, 279**
Trastornos del control ventilatorio, 279
Síndrome de muerte súbita del lactante, 279
 10. **Lesión pulmonar por aspiración, 282**
Aspiración de sustancias nocivas, 282
Aspiración en el feto y el recién nacido, 282
Aspiración en los lactantes mayores y los niños, 283
Síndrome de dificultad respiratoria del adulto, 284
Neumopatías provocadas por agentes quimioterápicos, 284
Lesión del pulmón por agentes térmicos, 285
Inhalación de partículas, 285
Toxicidad del oxígeno, 286
- SECCIÓN 6: CARDIOLOGÍA, 287**
1. **Elementos diagnósticos, 289**
Historia, 289
Examen físico, 289
Pruebas menores de laboratorio, 293
Electrocardiografía, 294
Alteraciones del ritmo, 294
Radiología, 296
Estudios con eco-Doppler, 297
Prueba de esfuerzo, 298
Cateterización cardíaca, 298
 2. **Elementos terapéuticos, 301**
Tubos, 301
Marcapasos, 301
Prótesis valvulares, 301
 3. **Cardiopatías congénitas, 302**
Desarrollo de la circulación, 302
Trastornos secundarios a enfermedad cardíaca congénita, 304
Hipertensión pulmonar, 304
Hipoxemia, 308
Insuficiencia cardíaca congestiva, 309
Defectos del tabique ventricular, 311

- Transposición de las grandes arterias, 317
- Tetralogía de Fallot, 323
 - Indicaciones para la corrección quirúrgica, 325
 - Cirugía paliativa, 325
 - Complicaciones, 325
- Coartación de aorta, 328
 - Complicaciones, 331
- Ventrículo izquierdo hipoplásico, 331
- Conducto arterioso permeable, 333
 - Conducto arterioso persistente (conducto primordial), 335
 - Ventana aortopulmonar, 336
- Defectos de la almohadilla endocárdica, 337
- Anomalías de la posición cardíaca y relaciones segmentarias anormales, 339
- Transposición corregida, 340
- Estenosis pulmonar con tabique ventricular intacto, 342
- Atresia pulmonar con tabique ventricular intacto, 345
- Defecto del tabique auricular tipo ostium secundum, 345
- Anomalia total del retorno venoso pulmonar, 349
- Atresia tricuspídea, 351
- Ventrículo único, 353
- Estenosis aórtica, 354
- Doble tracto de salida del ventrículo derecho, 356
- Tronco arterioso, 357
- Otras cardiopatías congénitas, 359
 - Estenosis mitral y problemas relacionados, 358
 - Anomalías de Ebstein, 359
 - Fístulas arteriales coronarias, 360
- 4. **Fiebre reumática, 363**
- 5. **Endocarditis infecciosa, 367**
- 6. **Enfermedad miocárdica primaria, 371**
 - Descompensación miocárdica aguda, 372
 - Miocardopatía hipertrofica, 372
 - Origen anómalo de la arteria coronaria izquierda, 372
- 7. **Enfermedad del pericardio, 373**
- 8. **Arritmias, 375**
 - Bradycardia, 375
 - Extrasistolia, 375
 - Taquicardia, 376

SECCIÓN 7: GASTROENTEROLOGÍA, 383

1. **Enfermedades del aparato gastrointestinal superior: enfoques sintomáticos, 383**
 - Enfoque de la disfagia, 383
 - Enfoque de la rumiación, 383
 - Enfoque de los vómitos, 384
 - Enfoque de los sangrados gastrointestinales superiores, 385
 - Enfoque del dolor abdominal: agudo, 388
 - Enfoque del dolor abdominal: crónico, 388
2. **Diagnóstico y tratamiento de enfermedades específicas del aparato gastrointestinal superior, 391**
 - Trastornos inflamatorios, 391
 - Reflujo gastroesofágico, 391
 - Enfermedad ulcerosa péptica, 393
 - Síndrome de Zollinger-Ellison, 394
 - Trastornos obstructivos, 395
 - Fístulas traqueoesofágicas y atresia de esófago, 395
 - Malrotación, 396
 - Invaginación, 398
 - Estenosis del píloro, 399
 - Trastornos de la motilidad, 399
 - Acalasia, 401
3. **Enfermedades del aparato gastrointestinal inferior: enfoques sintomáticos, 403**

- Enfoque de la diarrea aguda, 403
- Enfoque de la diarrea crónica, 404
- Malabsorción, 405
 - Deficiencia de lactasa, 406
 - Enfermedad celíaca o enteropatía sensible al gluten, 406
 - Linfangiectasia, 408
 - Síndrome del intestino corto, 409
 - Enfoque del sangrado rectal, 410
 - Enfoque de la constipación, 411

4. Diagnóstico y tratamiento de enfermedades sistémicas del aparato gastrointestinal inferior, 414

- Trastornos inflamatorios, 414
 - Apendicitis, 414
 - Colitis pseudomembranosa, 416
 - Púrpura de Schönlein-Henoch, 417
 - Enfermedad de Crohn, 418
 - Colitis ulcerosa, 421

- Trastornos obstructivos, 423
 - Divertículo de Meckel, 423
 - Malformaciones anorrectales, 425
 - Pólipos, 425
 - Hernia inguinal, 426
 - Enfermedad de Hirschsprung, 427

5. Enfoques de otras afecciones, 430

- Onfalocelo y gastrosquisis, 430
- Ascitis, 431
- Peritonitis, 432
- Pancreatitis, 433
- Seudoquistes pancreáticos, 434
- Ictericia, 435

6. Diagnóstico y tratamiento de enfermedades hepáticas específicas, 438

- Enfoque del niño con hepatopatía, 438
- Hepatitis viral, 439
 - Hepatitis no-A no-B, 441
 - Hepatitis crónica, 442
 - Hepatitis crónica persistente, 442
 - Hepatitis crónica activa, (lupoide), 442
- Enfermedad de Wilson, 444
- Deficiencia de α -1-antitripsina, 445
- Hemocromatosis, 446
- Atresia biliar, 446
- Insuficiencia hepática aguda, 447
- Encefalopatía hepática, 449
- Síndrome de Reye, 449
- Trasplante hepático, 451

7. Enfoque de la enfermedad vesicular, 454

- Hidropesía vesicular, 454
- Colelitiasis, 454
- Quistes coledocianos, 456

SECCIÓN 8: HEMATOLOGÍA, 459

1. **Introducción a la hematopoyesis, 461**
2. **Trastornos eritrocitarios, 462**
 - Enfoque del niño con anemia, 462
 - Anemias aplásicas, 463
 - Anemia por deficiencia de hierro, 469
 - Anemias por defectos de la membrana, 470
 - Anemias por defectos enzimáticos, 472
 - Drepanocitemia, 475
 - Talasemia, 477
 - Anemia hemolítica autoinmune, 478
 - Hemoglobinuria paroxística nocturna, 480
 - Anemias megaloblásticas, 481
 - Policitemia, 484
 - Metahemoglobinemia, 484
 - Porfirias, 485
3. **Trastornos leucocitarios, 488**
 - Neutropenia, 488
 - Trastornos cualitativos de los neutrófilos, 490

4. **Trastornos hemorrágicos, 492**
Enfoque del niño con trastornos hemorrágicos, 492
Trombocitopenia, 493
Púrpura trombocitopénica idiopática, 495
Hemofilia, 496
Enfermedad de von Willebrand, 498
Coagulación intravascular diseminada, 499
Enfoque de los productos hemáticos, 501

SECCIÓN 9: ONCOLOGÍA, 503

1. **Introducción a la oncología, 505**
2. **Enfoque del manejo general del niño con cáncer, 506**
Aspectos psicológicos, 506
Dolor, 507
Complicaciones infecciosas, 509
3. **Leucemias, 511**
Leucemia linfoblástica aguda, 511
Leucemia no linfocítica aguda, 513
4. **Linfomas, 515**
Enfermedad de Hodgkin, 515
Linfoma no Hodgkin, 517
5. **Trastornos proliferativos histiocíticos, 520**
Histiocitosis de células de Langerhans (histiocitosis X), 520
Histiocitosis maligna (linfocitosis), 521
6. **Tumores del sistema nervioso, 522**
Astrocitomas, 523
Meduloblastoma, 523
Ependimomas, 524
Gliomas del tronco encefálico, 524
Craneofaringiomas, 525
Glioma óptico, 525
Pinealomas, 526
7. **Neuroblastoma, 527**
8. **Tumores renales, 529**
Tumor de Wilms, 529
Nefroma mesoblástico congénito, 530
9. **Tumores óseos y de tejidos blandos, 531**
Osteosarcoma, 531
Sarcoma de Ewing, 532
Rabdomiosarcoma, 533
10. **Tumores oculares, 534**
Retinoblastoma, 534
11. **Quimioterapia, 535**
12. **Radioterapia, 538**
13. **Trasplante de médula ósea, 539**
14. **Tendencias actuales y direcciones futuras, 541**

SECCIÓN 10: NEFROLOGÍA, 545

- Introducción, 545
1. **Evaluación de la función renal, 547**
Análisis de orina, 547
Examen específico de la función renal: filtrado glomerular, 548
Trastornos del equilibrio ácido-base, 548
Trastornos del equilibrio del sodio, 553
2. **Hipertensión, 554**
Crisis hipertensiva, 559
3. **Tracto genitourinario, 559**
Infecciones del tracto urinario, 559
Reflujo vesicoureteral, 560
4. **Enfoque de las masas renales, 562**
Hidronefrosis, 564
Riñón ectópico, 564
Nefropatías quísticas, 565
Trombosis vascular renal, 568
Necrosis cortical renal y necrosis medular, 568
5. **Agnesia y disgenesia renales, 569**
6. **Glomerulonefritis - Enfoque de la hematuria, 570**

- Nefropatía con púrpura de Schönlein-Henoch, 570
Glomerulonefritis aguda rápidamente progresiva, 570
Glomerulonefritis aguda posestreptocócica, 570
Otras infecciones asociadas con glomerulonefritis, 572
7. **Enfoque de la proteinuria, 572**
Síndromes nefróticos, 573
Patogenia del síndrome nefrótico (tipo 1, con cambios mínimos), 573
Síndrome nefrótico tipo 2 (glomeruloesclerosis focal), 574
Síndrome nefrótico tipo 3 (proliferación mesangial), 574
Síndrome nefrótico congénito, 575
8. **Urolitiasis pediátricas, 576**
9. **Trastornos tubulares renales, 577**
Acidosis tubular renal, 577
Defectos en el transporte de fosfatos, 578
Defectos en el transporte de aminoácidos, 579
Síndrome de Fanconi, 579
Defectos en la reabsorción de hidratos de carbono, 579
Transporte de agua, 579
Diabetes insípida nefrogénica, 579
10. **Síndrome del abdomen de ciruela pasa, 581**
11. **Síndrome urémico hemolítico, 582**
12. **Insuficiencia renal aguda, 585**
Diálisis, 586
Diálisis peritoneal, 586
Hemodiálisis, 586
13. **Insuficiencia renal crónica, 587**
Complicaciones de la insuficiencia renal crónica, 587
14. **Circuncisión, 589**
15. **Alteraciones congénitas de los genitales masculinos, 590**
16. **Hidrometrocolpos, 592**

SECCIÓN 11: GINECOLOGÍA

- Introducción, 593
1. **Evaluación ginecológica de la niña prepúber, 595**
2. **Evaluación ginecológica de la adolescente, 597**
3. **Trastornos vaginales, 598**
Vulvovaginitis en la niña prepúber, 598
Adherencias labiales, 600
Hemorragia vaginal en la niña prepúber, 601
Flujo vaginal en la adolescente, 602
Condilomas acuminados, 605
Infecciones genitales por herpes simple, 606
4. **Evaluación ginecológica de la niña y la adolescente sometidas a abuso sexual, 607**
5. **Hemorragia uterina disfuncional, 608**
6. **Dolor agudo y crónico en la adolescente, 610**
Dismenorrea, 611
7. **Exposición intrauterina al dietilestilbestrol, 613**
8. **Examen y lesiones de la mama, 615**
9. **Contracepción para la adolescente, 616**
10. **Embarazo en la edad escolar, 619**
Diagnóstico de embarazo, 621

SECCIÓN 12: NEUROLOGÍA, 623

1. **Evaluación neurológica, 625**
2. **Problemas neurológicos, 628**
Macrocefalia, 628
Hidrocefalia, 629
Cefalea, 630
Retraso del desarrollo, 632
Retraso en la deambulación y trastornos de la marcha, 632
Retraso en el habla y el lenguaje, 633

- Desempeño escolar y trastornos del aprendizaje, 635
 Dislexia, 636
 El lactante hipotónico, 637
 Convulsiones, 637
 Coma, 642
 Ataxia, 644
- 3. Alteraciones del sistema nervioso, 647**
 Alteraciones de los movimientos, 647
 Movimientos coreiformes en la infancia, 647
 Corea de Sydenham, 647
 Enfermedad de Huntington, 647
 Coreoatetosis familiar benigna, 648
 Coreoatetosis kinesogénica paroxística, 648
 Coreoatetosis distónica paroxística, 649
 Enfermedad de Fahr (calcificación familiar de los ganglios basales), 649
 Enfermedad de Hallervorden-Spatz, 649
 Trastornos infantiles con movimientos distónicos, 649
 Distonía muscular deformante, 649
 Tics infantiles, 649
 Síndrome de Gilles de la Tourette (síndrome de Tourette), 649
- Enfermedades degenerativas, 649
 Enfermedades degenerativas del tronco encefálico, el cerebelo y la médula espinal, 650
 Ataxia de Friedreich, 650
 Leucodistrofia metacromática (lipidosis por sulfátido), 650
 Enfermedad de Krabbe (lipidosis por cerebrósido), 650
 Encefalomiелitis necrotizante subaguda (síndrome de Leigh), 651
- Enfermedades desmielinizantes, 651
 Esclerosis múltiple, 651
 Enfermedad de Schilder (esclerosis cerebral difusa), 651
 Adrenoleucodistrofia, 651
 Síndrome de Rett, 652
- Otros trastornos degenerativos raros, 652
 Malformaciones del sistema nervioso central, 653
 Trastornos de la formación y el cierre del tubo neural, 654
 Trastornos de la calota craneana, 657
 Trastornos de la migración celular, 658
- 4. Trastornos neurológicos del recién nacido, 659**
- 5. Trastornos autoinmunes y posinfecciosos, 661**
 Vasculomiелinopatía posinfecciosa y posvacunal, 661
 Leucoencefalitis hemorrágica aguda, 661
 Síndrome de Landry-Guillain-Barré-Strohl, 661
 Parálisis de Bell, 661
 Infecciones virales crónicas y por "virus lento", 662
 Panencefalitis esclerosante subaguda (PEES), 662
 Panencefalitis rubeólica, 663
 Encefalopatía infantil progresiva (SIDA), 663
 Paraparesia espástica tropical, 663
- 6. Enfermedades nutricionales, 664**
 Beriberi infantil, 664
 Desnutrición caloricoproteica, 664
 Estados de malabsorción, 665
- 7. Enfermedad cerebrovascular, 665**
 Accidente cerebrovascular, 666
 Absceso cerebral, 666
 Oclusiones venosas, 667
- 8. Trastornos del sistema nervioso periférico, 667**
 Neuropatías, 667
 Neuropatías hereditarias, 667
 Neuropatías sensoriales motoras hereditarias, 667
- Neuropatías sensoriales hereditarias, 668
 Degeneraciones espinocerebelosas, 668
 Enfermedades metabólicas que se presentan con neuropatía, 668
 Neuropatías compresivas y síndromes de atrapamiento, 668
- 9. Trastornos de la función muscular y neuromuscular, 668**
 Enfermedades de las células del asta anterior, 668
 Trastornos de la unión neuromuscular, 669
 Miastenia grave, 669
 Miopatías, 670
 Miopatías congénitas, 670
 Enfermedad del núcleo central, 670
 Distrofias musculares, 670
 Distrofia muscular de Duchenne (distrofia muscular pseudohipertrófica), 670
 Trastornos miotónicos, 672
 Distrofia muscular miotónica, 672
 Parálisis periódicas, 672
- 10. Facomatosis (trastornos neurocutáneos), 674**
- 11. Otros trastornos, 677**
 Disautonomía familiar (síndrome de Riley-Day), 677
 Hemihipertrofia/Hemiatrofia congénita, 678
- SECCIÓN 13: GENÉTICA, 679**
- 1. Genética clínica, 681**
 Principios generales, 681
 Asesoramiento genético, 681
 Enfermedades monogénicas (trastornos mendelianos), 682
 Herencia autosómica recesiva, 683
 Ejemplos de fenotipos autosómicos recesivos, 683
 Enfermedad de Tay Sachs, 683
 Fibrosis quística, 684
 Trastornos autosómicos dominantes, 684
 Ejemplos de fenotipos autosómicos dominantes, 684
 Síndrome de Marfan, 684
 Neurofibromatosis, 684
 Herencia ligada a X, 685
 Ejemplos de trastornos dominantes ligados a X, 685
 Raquitismo resistente a la vitamina D (hipofosfémico renal), 685
 Ejemplos de trastornos recesivos ligados a X, 686
 Hemofilia A, 686
 Síndrome de Lowe (síndrome oculocerebrorrenal), 686
 Ejemplos de afecciones letales ligadas a X, 686
 Síndrome de Aicardi, 686
 Síndrome orofaciadigital tipo 1, 686
 Herencia ligada al Y, 686
 Respuesta al tratamiento en los trastornos mendelianos, 686
 Trastornos de genes únicos (no mendelianos), 687
 Herencia mitocondrial, 687
 Ejemplos de herencia mitocondrial, 687
 Citopatía mitocondrial, 687
 Atrofia óptica de Leber, 687
 Herencia multifactorial, 687
- 2. Citogenética, 688**
 Cariotipo normal, 688
 Técnicas de bandeó, 688
 Incidencia de anomalías en recién nacidos, 688
 Aberraciones numéricas, 689
 Autosomas, 689
 Trisomía 21 (síndrome de Down), 689
 Trisomía 18 (síndrome de Edwards), 691
 Trisomía 13 (síndrome de Patau), 692

- Trisomía 8, 693
 Trisomía 9, 693
 Trisomía, 14, 693
 Cromosomas sexuales, 693
 Aberraciones estructurales, 693
 Deleciones, 693
 4p-, (síndrome de Wolf-Hirschorn), 693
 5p-, (síndrome del maullido del gato), 693
 9p-, 694
 18p-, 694
 18q-, 694
 Síndrome de Prader-Labhart-Willi, 694
 Translocaciones, 695
 Ruptura cromosómica, 695
 Anemia de Fanconi, 695
 Sitios frágiles, 697
 Retardo mental ligado al X frágil (síndrome de Martin Bell), 697
- 3. Genética molecular, 699**
 Preparación de DNA genómico, 700
 Técnica de Southern Blot, 701
 Empleo de la técnica Southern Blot en el diagnóstico de enfermedades genéticas, 701
 Importancia de la genética molecular en las enfermedades pediátricas, 702
 Fenilcetonuria, 702
 Genética molecular de la fenilcetonuria, 702
 Deficiencia de α -1-antitripsina, 703
 Hemoglobinopatías, 703
 Talasemia α , 703
 Talasemia β , 704
 Anemia drepanocítica, 705
 Deficiencia de ornitín transcarbamilasa, 705
 Síndrome de Lesch-Nyhan, 705
 Hemofilia A, 706
 Distrofia muscular de Duchenne, 706
 Clonación, 706
- 4. Oncogenética, 708**
 Predisposición hereditaria a las enfermedades neoplásicas, 708
 Retinoblastoma, 708
 Tumor de Wilms, 709
- 5. Diagnóstico prenatal y tratamiento fetal, 710**
 Ecografía, 710
 Malformaciones comunes detectables por ecografía, 711
 α -Fetoproteína, 712
 Amniocentesis, 713
 Muestra de vellosidades coriónicas, 714
 Tratamiento fetal, 714
 Tratamiento médico fetal, 715
 Tratamiento quirúrgico fetal, 715
- 6. Terapia genética, 717**
 Trasplante de médula ósea, 717
- SECCIÓN 14: ENDOCRINOLOGÍA, 719**
 Introducción, 719
- 1. Mecanismos de acción hormonal, 721**
 Hormonas, 721
 Regulación de la secreción, 721
 Procesamiento de las hormonas, 721
 Receptores, 721
 Hormonas peptídicas y polipeptídicas, 722
 Proteinoquinasa, 723
 Derivados de los aminoácidos, 723
 Hormonas esteroideas, 723
 Prostaglandinas, 724
- 2. Crecimiento normal y trastornos del hipotálamo y la hipófisis anterior, 725**
 Crecimiento normal, 725
 Desarrollo óseo, 727
- Función de las hormonas en el crecimiento normal, 727
 Hormona del crecimiento, 727
 Hormona tiroidea, 729
 Hormonas sexuales, 729
 Glucocorticoides, 729
 Insulina, 729
- Baja estatura, 730
 Afecciones primarias del crecimiento, 730
 Trastornos esqueléticos, 730
 Anomalías cromosómicas, 730
 Anomalías de los autosomas, 730
 Anomalías de los cromosomas X, 731
 Retardo del crecimiento intrauterino, 731
 Baja estatura genética, 731
 Síndromes diversos de baja estatura, 731
 Trastornos secundarios del crecimiento:
 No endocrinos, 732
 Enfoque de la "falta de progreso", 732
 Desnutrición, 733
 Trastornos gastrointestinales, 734
 Enfermedad renal crónica, 734
 Enfermedades cardíacas, 734
 Alteración del crecimiento de origen psicosocial, 734
 Retraso constitucional del crecimiento, 734
 Trastornos metabólicos asociados con falta de crecimiento, 735
- Trastornos secundarios del crecimiento: endocrinos, 735
 Deficiencia de hormona del crecimiento, 735
 Hiper cortisolismo, 738
 Pseudohipoparatiroidismo tipo 1, 738
 Deficiencia de hormonas sexuales, 738
- Crecimiento excesivo, 739
 Elevada estatura genética, 739
 Síndrome de Klinefelter, 740
 Síndrome de Marfan, 740
 Homocistinuria, 740
 Exceso de hormona del crecimiento, 740
 Gigantismo cerebral: síndrome de Sotos, 741
 Gigantismo fetal, 741
 Hipertiroidismo, 741
 Secreción precoz de hormonas sexuales, 741
- 3. Trastornos de la hipófisis posterior, 742**
 Hormonas de la hipófisis posterior, 742
 Vasopresina, 743
 Oxitocina, 743
 Diabetes insípida neurogénica, 743
 Síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética, 746
- 4. Glándula tiroideas, 747**
 Yodo, 748
 Síntesis de hormonas tiroideas, 748
 Regulación de la síntesis de hormona tiroidea, 748
 Metabolismo de las hormonas tiroideas, 749
 Prueba de función tiroidea, 749
 Trastornos de la función tiroidea, 750
 Hipotiroidismo, 750
 Hipotiroidismo congénito, 750
 Hipotiroidismo adquirido, 753
 Tiroiditis, 753
 Tiroiditis autoinmune crónica, 753
 Tiroiditis subaguda, 754
 Tiroiditis aguda, 755
 Hipertiroidismo (enfermedad de Graves), 756
 Bocio simple o coloide, 758
 Nódulos tiroideos, 758
 Carcinoma medular de la glándula tiroidea, 760
- 5. Glándulas paratiroides, 761**
 Calcio y fósforo, 761

- Hormona paratiroidea, 762
- Vitamina D, 763
- Calcitonina, 763
- Hipocalcemia, 763
- Hipoparatiroidismo, 764
- Seudohipoparatiroidismo (tipos I y II), 765
- Hipercalcemia, 766
- Hiperparatiroidismo, 767
- Raquitismo, 768
 - Raquitismo en niños prematuros, 768
 - Defectos en la hidroxilación de la vitamina D, 768
 - Resistencia del órgano terminal a la 1,25-dihidroxitamina D (raquitismo dependiente de la vitamina D tipo II), 768
 - Raquitismo hipofosfatémico hereditario ligado a X, 769
- 6. Glándulas suprarrenales, 771**
 - Suprarrenal fetal, 771
 - Biosíntesis y secreción de las hormonas adrenocorticales, 772
 - Glucocorticoides, 772
 - Hormonas sexuales, 772
 - Mineralocorticoides, 773
 - Adrenalina, 773
 - Hiperplasia adrenocortical congénita, 774
 - Adrenarca prematura, 779
 - Síndrome de Cushing, 779
 - Tumores suprarrenales, 781
 - Hipofunción adrenocortical (enfermedad de Addison), 781
 - Hipoaldosteronismo, 782
 - Hiperaldosteronismo, 783
 - Feocromocitoma, 784
- 7. Gónadas, 786**
 - Diferenciación sexual, 786
 - Actividad gonadal posnatal, 787
 - Pubertad, 788
 - Ciclo menstrual, 788
 - Genitales ambiguos, 789
 - Trastornos del desarrollo masculino, 790
 - Hipospadias, 790
 - Criptorquidia, 790
 - Anorquia, 791
 - Micropene, 791
 - Ginecomastia, 792
 - Pubertad tardía, 793
 - Hipogonadismo masculino, 793
 - Hipogonadismo hipergonadotrópico, 793
 - Síndrome de Klinefelter, 793
 - Síndrome de Noonan, 794
 - Disgenesia gonadal, 794
 - Defectos enzimáticos en la biosíntesis de testosterona y/o DHT, 794
 - Hipogonadismo hipogonadotrópico, 795
 - Hipopituitarismo, 795
 - Síndrome de Kallmann, 795
 - Pubertad precoz, 796
 - Trastornos del desarrollo femenino, 796
 - Pubertad tardía, 796
 - Disgenesia gonadal (síndrome de Turner), 797
 - Insuficiencia ovárica adquirida, 799
 - Pubertad precoz, 799
 - Hiperandrogenismo, 801
 - Trastornos menstruales, 802
 - Amenorrea, 802
 - Amenorrea primaria, 803
 - Anomalía anatómica, 803
 - Síndrome de feminización testicular, 803
 - Amenorrea secundaria, 803
 - Síndrome de galactorrea-amenorrea, 804
- 8. Páncreas, 807**

- Hormonas de los islotes pancreáticos, 807
 - Insulina, 807
 - Glucagón, 808
 - Somatostatina, 808
 - Polipéptido pancreático, 809
- Hiperglucemia, 809
 - Diabetes mellitus insulín dependiente (tipo I, de comienzo juvenil), 809
 - Prueba oral de tolerancia a la glucosa, 810
 - Hemoglobina glucosilada o A1c (HbA1c), 811
 - Cetoacidosis diabética, 811
- Complicaciones del tratamiento con insulina, 813
 - Otros síndromes diabéticos, 815
 - Hipoglucemia, 815

SECCIÓN 15: ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS, 819

- Introducción, 819
- Sistema para el diagnóstico metabólico, 819
 - Recién nacido, 819
 - Lactante, 819
 - Niño, 820
- 1. Trastornos del metabolismo de los carbohidratos, 823**
 - Enfermedades por almacenamiento de glucógeno, 823
 - EAG tipo I: Glucosa-6-fosfatasa (enfermedad de von Gierke), 823
 - EAG tipo II: α 1,4 glucosidasa (deficiencia de maltasa ácida, enfermedad de Pompe), 824
 - Tipo III: deficiencia de amilo-1,6-glucosidasa (desramificadora), 825
 - EAG tipo IV: deficiencia de α 1,4-glucán: 1,4-glucán-6- α -glucosiltransferasa (ramificante), 825
 - EAG tipo V: deficiencia de fosforilasa muscular (síndrome de McArdle), 826
 - EAG tipo VI: deficiencia de fosforilasa hepática (enfermedad de Hers), 826
 - EAG tipo VII: deficiencia de fosfofructoquinasa muscular, 826
 - EAG tipo VIII: deficiencia de fosforilasa b quinasa hepática, 827
 - Defectos metabólicos de la galactosa, 827
 - Intolerancia hereditaria a la fructosa, 830
 - Deficiencia de fructosa-1,6-difosfatasa, 831
 - Acidemias pirúvicas, 831
 - Deficiencia del complejo de la piruvato deshidrogenasa (PDH), 831
 - Deficiencia de piruvato carboxilasa, 833
- 2. Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos, 835**
 - Fenilcetonuria, 835
 - Fenilcetonuria materna, 838
 - Deficiencia de tetrahidrobiopterina, 838
 - Tirosinemia, 840
 - Tirosinemia neonatal transitoria, 840
 - Tirosinemia hereditaria (tirosinemia I), 840
 - Tirosinosis (tirosinemia II), 841
 - Alcaptonuria, 842
 - Albinismo, 842
 - Hipermetioninemia, 843
 - Homocistinuria, 844
 - Cistationinemia, 845
 - Defectos de la metilación de la homocisteína, 846
 - Histidinemia, 847
 - Histidinemia materna, 848
 - Cistinosis, 848
 - Trastornos de la prolina y la hidroxiprolina, 848
 - Hiperprolinemia, 848

- Hiperprolinemia materna, 849
 Hidroxiprolinemia, 849
 Hidroxiprolinemia materna, 850
 Deficiencia de prolidasa, 850
 Hiperornitinemias, 850
 Atrofia circular de la coroides y la retina
 Hiperornitinemia-Hiperamoniemia-Homocitrulinuria (síndrome HHH), 851
 Trastornos del ciclo de la urea, 851
 Hiperamoniemia transitoria del neonato, 854
 Intolerancia a las proteínas lisinúricas, 855
 Hiperglicinemia no cetósica, 855
- 3. Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos, 858**
 Enfermedad de la orina de jarabe de arce, 858
 Acidemia isovalérica, 859
 Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa, 860
 Deficiencia de 3-cetotilasa, 861
 Acidemia propiónica, 861
 Acidemia metilmalónica, 862
 Deficiencia de carboxilasas múltiples: deficiencias de holocarboxilasa sintetasa y deficiencia de biotinidasa, 863
 Aciduria glutárica tipo I, 864
 Aciduria glutárica tipo II, 865
- 4. Defectos de la oxidación de los ácidos grasos, 866**
 Deficiencias de acil-CoA deshidrogenasa-"Acidurias dicarboxílicas", 866
 Deficiencia de carnitina, 868
 Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, 868
- 5. Trastornos de los peroxisomas, 870**
 Enfermedad de Refsum, 870
 Enfermedad de Zellweger, 870
 Enfermedad de Refsum infantil, 871
 Forma de Conradi-Hunermann de la condrodilaplasia punctata, 871
- 6. Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas, 872**
 Hipercolesterolemia familiar, 872
 Estados de deficiencia de HDL (enfermedad de Tangier), 873
 Enfermedad de Wolman, 873
 Enfermedad de Gaucher (lipidosis por glucosil cerebrósido), 873
 Enfermedad de Tay-Sachs, 874
 Enfermedad de Niemann-Pick, 875
 Enfermedad de Fabry (deficiencia de α -galactosidasa A), 875
 Enfermedad de Farber (lipogranulomatosis diseminada), 875
- 7. Trastornos del metabolismo de purinas/pirimidinas, 877**
 Deficiencia de HGPRT: síndrome de Lesch-Nyhan, 877
 Xantineria hereditaria, 877
 Aciduria orótica hereditaria, 878
- 8. Trastornos del metabolismo de los metales, 879**
 Enfermedad de Menkes, 879
- 9. Errores innatos del transporte, 880**
 Cistinuria, 880
 Enfermedad de Hartnup, 881
 Iminoglicinuria, 881
- 10. Trastornos del metabolismo de los mucopolisacáridos (MPS), 882**
 Enfermedad de Hurler (MPS I), 883
 Enfermedad de Hunter (MPS II), 883
 Enfermedad de Sanfilippo (MPS III), 884
 Enfermedad de Scheie (MPS V), 884
 Enfermedad de células I (mucopolidosis II), 885
- Síndrome de Kniest, 885
 Mucopolidosis IV, 885
- 11. Otros trastornos, 886**
 Rabdomiólisis: hipertermia maligna, 886
- SECCIÓN 16: INMUNOLOGÍA, 889**
 Introducción, 889
- 1. Compartimientos del sistema inmune, 891**
 Compartimiento de células B, 891
 Desarrollo normal y maduración de las células B, 891
 Producción de anticuerpos en el neonato y el lactante, 892
 Evaluación de la inmunidad humoral, 894
 Trastornos de la inmunidad humoral, 894
 Hipogammaglobulinemia transitoria de la lactancia, 894
 Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, 895
 Agammaglobulinemia variable común, 896
 Deficiencias selectivas de las subclases de IgG, 897
 Síndrome de deficiencia selectiva de anticuerpos, 897
 Deficiencia selectiva de IgA, 897
 Inmunodeficiencia con IgM aumentada, 898
 Tratamiento de los niños con síndrome de deficiencia de anticuerpos, 898
 Compartimiento de las células T, 899
 Desarrollo de las células T
 Desarrollo tímico
 Diferenciación de las células T en el timo
 Circulación de las células T
 Subpoblaciones de células T
 Enfermedades de inmunodeficiencia de las células T
 Investigación de laboratorio de la función de las células T
 Deficiencia primaria de células T (inmunodeficiencia combinada grave), 900
 Síndrome de DiGeorge (hipoplasia tímica, síndrome de la tercera y cuarta bolsa), 901
 Enfermedad de injerto contra huésped, 901
 Candidiasis mucocutánea crónica, 902
 Síndrome de Wiskott-Aldrich, 902
 Ataxia-telangiectasia, 902
 Síndrome de hiper-IgE, 903
 SIDA en los niños, 903
 Inmunodeficiencia con respuesta infrecuente al virus de Epstein-Barr, 940
- 2. Sistema del complemento, 904**
 Deficiencias primarias del sistema del complemento, 904
 Deficiencia de C1q, 904
 Deficiencia de C1r, 905
 Deficiencia de C4 y C2, 905
 Deficiencia de C3, 905
 Deficiencia de C5, 905
 Deficiencia de C6, C7 y C8, 905
 Deficiencia de C9, 906
 Deficiencia de C1 INH (edema angioneurótico hereditario), 906
 Deficiencia del factor I INA de C3b, 906
- 3. Sistema fagocítico, 907**
 Trastornos cuantitativos, 907
 Trastornos cualitativos, 907
 Defectos en el quimiotaxis, 907
 Defectos en la fagocitosis, 907
 Defectos en la destrucción intracelular: enfermedad granulomatosa crónica, 908
 Síndrome de Chédiak-Higashi, 909

- Manejo del niño con infecciones recurrentes, 909
 - Características clínicas asociadas con inmunodeficiencia, 909
 - Exámenes para la función de las células B, 909
 - Indicaciones
 - Niveles de inmunoglobulinas, 910
 - Niveles de anticuerpos específicos, 910
 - Niveles de subclases de IgG, 910
 - Recuento de células B en sangre periférica, 911
- Exámenes de la función de las células T, 911
 - Indicaciones, 911
 - Hemograma completo, 911
 - Radiografías de tórax, 911
 - Reacciones cutáneas retardadas: toxoide tetánico, monilia, 911
 - Recuento de células T con anticuerpos monoclonales y citometría de flujo (subgrupos de células T), 911
 - Estudios funcionales de las células T, 911
- Exámenes del complemento, 911
 - Indicaciones, 911
 - Infección bacteriana recidivante, 911
 - Angioedema, 911
- Exámenes de la función fagocítica, 911
 - Indicaciones, 911
 - Prueba del nitrozul de tetrazolio, 911
 - Movilidad leucocitaria, 911
 - Otros, 911
- 4. Principios de tratamiento de los niños inmunocomprometidos, 912
- 5. Reacciones de hipersensibilidad, 913
 - Hipersensibilidad tipo 1, 913
 - Hipersensibilidad tipo 2, 913
 - Hipersensibilidad tipo 3, 914
 - Hipersensibilidad tipo 4, 914

SECCIÓN 17: ENFERMEDADES INFECCIOSAS, 917

- Introducción, 917
- 1. Consideraciones generales, 919
 - Fiebre, 919
 - Consideraciones generales en un niño con fiebre, 919
 - Reactantes de fase aguda, 920
 - Aspectos generales del tratamiento antimicrobiano, 920
 - Combinaciones antibacterianas, 921
 - Fármacos antivirales, 922
- 2. Meningitis, 923
- 3. Neumonía, 927
- 4. Virus, 928
 - Perspectivas en virología, 928
 - Adenovirus, 930
 - Coronavirus, 930
 - Citomegalovirus, 931
 - Enterovirus, 933
 - Virus Coxsackie, 933
 - Echovirus, 933
 - Virus de Epstein-Barr, 934
 - Mononucleosis infecciosa, 934
 - Roséola (exantema súbito), 935
 - Herpes simple, 935
 - Varicela zoster, 936
 - Zona, 939
 - Virus de inmunodeficiencia humana (HIV), 940
 - SIDA (síndrome de inmunodeficiencia adquirida), 940
 - Gripe, 942
 - Fiebre de Lassa, 943
 - Virus de la parotiditis, 944
 - Infección por parvovirus (eritema infeccioso), 945

- Poliomielitis, 945
- Rabia, 946
- Virus sincicial respiratorio, 947
- Rinovirus, 948
- Rotavirus, 948
- Sarampión, 949
- Sarampión atípico, 950
- Viruela (variola), 951
- Encefalitis transmitidas por artrópodos, 952
- Dengue, 953
- Flavivirus (fiebre amarilla), 953
- Rubéola (sarampión alemán), 954
- Virus no convencionales, 956
- 5. Bacterias, 959
 - Actinomicosis, 959
 - Brucelosis, 960
 - Campylobacter, 960
 - Clostridios, 961
 - Botulismo, 961
 - Clostridium difficile*, 962
 - Clostridium perfringens*, 962
 - Clostridium tetani*, 963
 - Difteria (*Corynebacterium diphtheriae*), 964
 - Escherichia coli*, 965
 - Gonococo, 965
 - Oftalmítis gonorréica, 966
 - Haemophilus influenzae*, 966
 - Klebsiella*, 969
 - Legionella* (enfermedad de los legionarios), 969
 - Listeriosis, 970
 - Meningococo, 970
 - Mycobacterium tuberculosis*, 972
 - Otras cuestiones relacionadas con el tratamiento, 974
 - BCG, 975
 - Micobacterias (no tuberculosas, atípicas), 975
 - Mycobacterium leprae* (lepra), 976
 - Nocardia*, 977
 - Tos convulsa, 977
 - Pseudomonas*, 978
 - Salmonella*, 979
 - Shigella*, 981
 - Estafilococo*, 982
 - Neumonía estafilocócica, 983
 - Síndrome del shock tóxico, 983
 - Estreptococo, 985
 - Grupo A, 985
 - Estreptococo del grupo B, 987
 - Streptococcus pneumoniae* (neumococo), 988
 - Tularemia, 990
 - Vibrio cholerae*, 991
 - Yersinia enterocolitica*, 992
 - Yersinia pestis* (*Pasteurella pestis*), 992
- 6. Treponemas, 996
 - Sífilis, 996
 - Enfermedad de Lyme, 996
 - Leptospirosis, 998
- 7. Otras infecciones, 999
 - Enfermedad por arañazo de gato, 999
 - Chlamydia trachomatis*, 1001
 - Tracoma, 1002
 - Chlamydia psittaci* (psitacosis), 1002
 - Síndrome de Kawasaki (síndrome linfoganglionar mucocutáneo), 1003
 - Fiebre mediterránea, 1004
 - Mycoplasma* y *ureaplasma*, 1004
- 8. Rickettsias, 1006
 - Rickettsiosis, 1006
 - Varicela rickettsial, 1007
 - Fiebre maculada de las Montañas Rocosas, 1007
 - Fiebre Q, 1009

- Tifus, 1009
9. **Hongos, 1010**
 Aspergilosis, 1010
 Blastomicosis, 1011
 Infección por *Candida albicans* (moniliasis), 1011
 Coccidioidiomicosis, 1012
Cryptococcus neoformans, 1013
 Histoplasmosis, 1013
10. **Infecciones parasitarias, 1015**
 Mucormicosis, 1015
 Amebiasis, 1015
Ancylostoma duodenal, 1016
Ascaris lumbricoides, 1016
 Babesiosis, 1018
 Criptosporidiosis, 1018
 Equinococosis (hidatidosis), 1019
Enterobius vermicularis (oxiuros), 1019
Giardia lamblia, 1021
 Leishmaniasis, 1021
 Malaria, 1023
 Oncocerciasis (filariasis), 1024
Pneumocystis carinii, 1024
 Esquistosomiasis, 1025
Strongyloides stercoralis, 1026
Taenia solium (cisticercosis), 1026
 Toxocariasis: larva migrans visceral, 1027
 Toxoplasmosis, 1027
 Triquinosis, 1028
 Tricuriasis, 1029
 Tripanosomiasis (enfermedad del sueño africana), 1029
 Tripanosomiasis (enfermedad de Chagas), 1029

SECCIÓN 18: DERMATOLOGÍA, 1033

- Introducción, 1033
1. **Lesiones menores del recién nacido, 1035**
 Eritema tóxico, 1035
 Miliaria, 1035
 Miliario, 1035
 Seborrea, 1035
 Esclerema, 1035
 Necrosis de la grasa subcutánea, 1035
 Ampollas de succión, 1036
 Cambios de coloración en arlequín, 1036
 Melanosis pustulosa neonatal transitoria, 1036
 Dermatitis del pañal, 1037
2. **Defectos del desarrollo, 1038**
 Aplasia cutis, 1038
 Senos dérmicos congénitos, 1038
 Displasias ectodérmicas, 1039
 Displasia anhidrótica, 1039
 Displasia ectodérmica hidrótica, 1039
3. **Lesiones vasculares y trastornos de la pigmentación, 1040**
 Hemangiomas y malformaciones vasculares, 1040
 Hemangiomas en frutilla, 1040
 Malformaciones vasculares, 1041
 Manchas en vino de Oporto, 1041
 Manchas café con leche, 1042
 Manchas mongólicas (nevos azules), 1042
 Pecas o efélides, 1042
 Nevos melanocíticos congénitos, 1042
 Esclerosis tuberosa, 1043
 Albinismo, 1043
 Albinismo parcial, 1044
4. **Lesiones ampollares, 1044**
 Dermatitis alérgica por contacto, 1044
 Eritema multiforme exudativo (síndrome de Stevens-Johnson), 1045
 Síndrome estafilocócico de la piel escaldada (enfermedad de Ritter), 1045

- Necrólisis epidérmica tóxica, 1046
 Epidermolísis ampollar, 1046
 Acrodermatitis enteropática, 1047
 Pénfigo, 1048
 Dermatitis herpetiforme, 1048
 Enfermedades de los mastocitos (urticaria pigmentosa), 1048
5. **Lesiones de hipersensibilidad, 1049**
 Dermatitis atópica (eccema), 1049
 Eritema multiforme, 1051
 Eritema nudoso, 1051
 Urticaria (ronchas), 1052
6. **Fotosensibilidad, 1052**
 Quemadura solar, 1052
 Porfiria eritropoyética, 1053
 Xerodermia pigmentosa, 1053
 Síndrome de Cockayne (trisomía 10), 1053
 Síndrome de Bloom (eritema telangiectásico congénito), 1053
 Ataxia telangiectasia, 1053
 Enfermedad de Hartnup, 1053
7. **Lesiones descamativas (trastornos de la epidermis), 1054**
 Psoriasis, 1054
 Ictiosis, 1055
8. **Pelo, 1056**
 Hipertrichosis (exceso de pelo), 1056
 Hipotrichosis, 1056
9. **Trastornos diversos, 1057**
 Pitiriasis rosada, 1057
 Acné, 1058
 Verrugas, 1059
 Escabiosis (sarna), 1059
 Dermatofitosis (tiña), 1059
 Tiña del cuero cabelludo, 1060
 Tiña del pie, 1060
 Tiña ungueal, 1061
 Tiña versicolor, 1061

SECCIÓN 19: OTORRINOLARINGOLOGÍA, 1063

- Enfoque del niño con alteraciones de la audición, 1063
1. **Trastornos del oído interno, 1065**
 Hipoacusia sensorioneural, 1065
 Hipoacusia inducida por el ruido, 1066
 Drogas ototóxicas, 1066
 Laberintitis, 1066
2. **Trastornos del oído medio y del externo, 1067**
 Otitis media aguda con derrame (otitis media supurativa), 1067
 Otitis media crónica secretoria (otitis media serosa), 1069
 Otitis media supurativa crónica, 1069
 Complicaciones de la otitis media: mastoiditis, 1070
 Barotitis, 1070
 Colesteatoma, 1070
 Otitis externa, 1071
3. **Trastornos de la nariz y los senos paranasales, 1072**
 Epistaxis, 1072
 Inflamación obstructiva: rinitis alérgica, 1073
 Atresia de coanas, 1073
 Tabique desviado, 1074
 Cuerpos extraños, 1074
 Sinusitis, 1074
4. **Trastornos de la boca, cara y faringe, 1076**
 Mucosa oral: úlceras aftosas, 1076
 Estomatitis herpética, 1076
 Fisura labial y/o palatina, 1076
 Surcos palatinos, 1077

- Lengua, 1078
- Glositis migratoria (lengua geográfica), 1078
- Lengua aframbuesada (glositis), 1078
- Macroglosia, 1078
- Lengua fija, 1078
- Huesos faciales, 1078
- Enfermedad de Caffey (hiperostosis cortical infantil), 1078
- Disfunción de la articulación temporomandibular (síndrome ATM), 1079
- Hipoplasia de la mandíbula, 1079
- Disostosis mandibular (síndrome de Treacher-Collins), 1079
- Síndrome de Goldenhar, 1080
- Enfermedades de amígdalas y adenoides, 1080
- 5. **Trastornos de la vía aérea superior, 1082**
- Enfoque del niño con estridor, 1082
- Estridor en niños mayores, 1083
- Parálisis de las cuerdas vocales, 1083
- Crup (laringotraqueítis), 1083
- Crup espasmódico, 1084
- Traqueítis bacteriana, 1084
- Epiglotitis (supraglotitis), 1085
- Membranas laríngeas, 1086
- Fisura laringotraqueoesofágica, 1086
- Papilomatosis, 1086
- Hemangioma subglótico, 1088
- Estenosis subglótica, 1088
- Traqueomegalia, 1089
- Aspiración de cuerpos extraños, 1089

SECCIÓN 20: OFTALMOLOGÍA, 1091

1. **Enfoque del niño con problemas visuales, 1093**
- Pérdida total de la visión, 1093
- Pérdida parcial de la visión, 1094
2. **Enfoque de los trastornos de los movimientos oculares: estrabismo, 1094**
3. **Errores de refracción, 1096**
4. **Trastornos de la retina, 1096**
- Retinopatía del prematuro, 1096
- Degeneración de la retina, 1099
- Retinitis pigmentaria, 1099
- Esfingolipidosis, 1099
- Degeneración macular juvenil (enfermedad de Star-gardt), 1100
- Retinoblastoma, 1100
- Retinopatía diabética, 1100
5. **Cataratas, 1101**
6. **Opacidades corneanas al nacer, 1103**
- Glaucoma congénito, 1103
- Otras opacidades corneanas, 1104
7. **Infecciones: conjuntivitis, 1105**
8. **Uveítis (inflamación intraocular crónica), 1106**
9. **Celulitis periorbitaria y orbitaria, 1107**
10. **Trastornos de los párpados, 1108**
- Tipos de anomalías, 1108
11. **Obstrucción del conducto nasolagrimal, 1109**

SECCIÓN 21: ODONTOLOGÍA, 1111

- Introducción, 1111
- 1. **Trastornos de los tejidos duros bucales. Denti-ción, 1113**
- Anomalías de la erupción dentaria, 1113
- Anomalías de la morfología de los dientes, 1114
- Anomalías en el número de dientes, 1114
- Anomalías del tamaño y de la forma, 1115
- Anomalías de la estructura dentaria, 1115
- Anomalías del desarrollo del esmalte, 1115
- Anomalías del desarrollo de la dentina, 1116
- Tinción de los dientes, 1116

- Caries dentales, 1117
- 2. **Trastornos de los tejidos blandos bucales, 1119**
- Anomalías del desarrollo, 1119
- Trastornos periodónticos, 1120
- 3. **Traumatismos orofaciales, 1122**
- 4. **Trastornos de la masticación, 1123**
- Maloclusión, 1123
- Bruxismo, 1124

SECCIÓN 22: REUMATOLOGÍA, 1127

1. **Introducción, 1129**
- Respuestas inmunológicas aberrantes, 1129
- Predisposición genética, 1130
- Agentes ambientales, 1130
- Estudios de laboratorio, 1131
- Diagnóstico diferencial de las enfermedades reumá-ticas infantiles, 1131
2. **Enfermedades específicas, 1132**
- Fiebre reumática aguda, 1132
- Artritis reumatoidea juvenil, 1132
- Espondiloartropatías, 1136
- Lupus eritematoso sistémico, 1137
- Síndrome de lupus neonatal, 1140
- Dermatomiositis, 1140
- Síndromes de vasculitis, 1141
- Síndromes raros de vasculitis en la infancia, 1141
- Poliarteritis nudosa, 1141
- Granulomatosis de Wegener, 1142
- Enfermedad de Takayasu, 1142
- Esclerodermia, 1142
- Enfermedad mixta del tejido conectivo y fascitis, 1142

SECCIÓN 23: ORTOPEDIA, 1145

- Examen ortopédico, 1145
- 1. **Enfoque del niño con claudicación, 1147**
- 2. **Trastornos del pie, 1148**
- Deformación posicional, 1148
- Pie equinovaro (pie zambo), 1148
- Talo vertical congénito (pie en mecedora), 1148
- Pie calcaneovalgo, 1148
- Metatarso aducto (varo), 1148
- Pie plano, 1149
- Desviación interna de los dedos, 1149
- 3. **Trastornos de la rodilla, 1150**
- Genu valgum (piernas en X), 1150
- Genu varum (piernas arqueadas), 1150
- Trastornos dolorosos de la rodilla, 1151
- Menisco externo discoide congénito, 1151
- Quiste poplíteo, 1151
- Enfermedad de Osgood-Schlatter, 1151
- Osteocondritis disecante (necrosis isquémica epifi-saria), 1152
- Subluxación de la rótula, 1152
- 4. **Trastornos de la cadera, 1152**
- Luxación congénita de la cadera, 1152
- Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes, 1153
- Deslizamiento de la epífisis superior del fémur, 1154
- 5. **Trastornos del hombro, 1155**
- Fracturas de la clavícula, 1155
- Fracturas de húmero, 1155
- Quistes óseos del húmero proximal, 1155
- Luxaciones, 1156
- Deformidades del hombro, 1156
- 6. **Trastornos espinales, 1156**
- Deformidades congénitas, 1157
- Mielodisplasia (defectos del tubo neural), 1157
- Anomalías de la columna cervical, 1157
- Tortícolis, 1157
- Síndrome de Klippel-Feil, 1157

- Inestabilidad cervical congénita, **1158**
- Escoliosis congénita, **1158**
 - Cifosis congénita, **1158**
 - Agnesia espinal caudal, **1159**
- Anomalías espinales adquiridas, **1159**
 - Hiperlordosis, **1159**
 - Hipercifosis, **1159**
 - Escoliosis idiopática, **1159**
 - Escoliosis neuromuscular, **1161**
 - Espondilolistesis, **1161**
- 7. Anomalías congénitas de los miembros, 1162**
 - Artrogriposis, **1162**
 - Amputaciones congénitas, **1162**
 - Focomielia, **1162**
 - Dedos de manos y pies, **1162**
 - Polidactilia, **1162**
 - Sindactilia, **1163**
- 8. Displasias esqueléticas, 1163**
 - Acondroplasia, **1163**
 - Enanismo tanatofórico, **1164**
- 9. Infecciones, 1165**
 - Artritis séptica, **1165**
 - Discitis, **1165**
 - Osteomielitis, **1166**
 - Osteomielitis multifocal recurrente crónica, **1167**
- 10. Trastornos hereditarios del metabolismo óseo y del colágeno, 1168**
 - Síndrome de Marfan (aracnodactilia), **1168**
 - Osteogénesis imperfecta, **1168**
 - Osteopetrosis (enfermedad de Albers-Schonberg), **1169**
 - Síndrome de Ehlers-Danlos, **1170**
- 11. Enfoque del dolor dorsal en niños y adolescentes, 1170**
 - Neoplasias, **1170**
 - Infecciones, **1171**
 - Dolor dorsal mecánico, **1171**
 - Dolor dorsal histérico, **1171**
- 12. Injurias musculoesqueléticas, 1171**
 - Fracturas, **1172**
 - Fracturas de la placa de crecimiento, **1172**
 - Evaluación de fracturas y esguinces, **1172**
 - Esguinces, **1172**
 - Distensiones, **1172**

- Medicina del deporte, **1172**
- 13. Parálisis cerebral, 1173**

SECCIÓN 24: TRAUMATISMOS EN LA INFANCIA, 1177

- 1. Introducción, 1179**
 - Control y prevención de las injurias, **1180**
- 2. Niños con lesiones reiteradas, 1180**
- 3. Abuso infantil, 1181**
- 4. Técnicas de reanimación pediátrica, 1183**
- 5. Ahogamiento, 1186**
- 6. Mordeduras de animales, 1188**
- 7. Injurias por cuerpos extraños, 1191**
- 8. Quemaduras e inhalación de humo, 1192**
- 9. Enfermedades provocadas por el calor, 1195**
- 10. Hipotermia, 1196**
- 11. Traumatismo de cráneo, 1197**

SECCIÓN 25: TOXICOLOGÍA, 1201

- 1. Revisión, 1203**
 - Descontaminación, **1204**
 - Antídotos específicos, **1205**
 - Medidas de eliminación, **1205**
 - Prevención de las intoxicaciones, **1205**
- 2. Sobredosis de acetaminofeno, 1206**
- 3. Abuso de drogas, 1207**
 - Opiáceos, **1208**
 - Estimulantes, **1208**
 - Alucinógenos, **1209**
 - Hipnóticos-sedantes, **1210**
 - Inhalantes, **1210**
 - Tabaco, **1211**
 - Alcohol, **1211**
- 4. Intoxicación por plomo (saturismo), 1211**
- 5. Intoxicación salicilica (salicilismo), 1213**
- 6. Ingestión de cáusticos, 1215**
- 7. Sobredosis aguda de hierro, 1216**
- 8. Hipersensibilidad a las picaduras de insectos, 1218**
- 9. Toxicidad por antidepresivos tricíclicos, 1220**
- 10. Intoxicación con monóxido de carbono, 1221**

Apéndices, **1223**

Índice analítico, **1243**