

parcialmente curativo y está asociado con complicaciones.

MÉTODOS: Estamos llevando a cabo un estudio en curso que involucra a ocho niños con MPSIH. En el momento de la inscripción, los niños carecían de un donante alogénico adecuado y tenían una puntuación de Cociente de Desarrollo o Cociente de Inteligencia superior a 70 (es decir, ninguno tenía deterioro cognitivo moderado o grave). Los niños recibieron células madre y progenitoras hematopoyéticas autólogas (HSPC) transducidas ex vivo con un vector lentiviral que codifica la - L -iduronidasa (IDUA) después del acondicionamiento mieloablativo. La seguridad y la corrección de la actividad de IDUA en sangre hasta niveles suprafisiológicos fueron los puntos finales primarios. El aclaramiento del material de almacenamiento lisosómico, así como el desarrollo esquelético y neurofisiológico, se evaluaron como criterios de valoración secundarios y exploratorios. La duración prevista del estudio es de 5 años.

RESULTADOS: Ahora informamos resultados provisionales. La edad media (\pm DE) de los niños en el momento de la terapia génica con HSPC era de $1,9 \pm 0,5$ años. Con una mediana de seguimiento de 2,10 años, el procedimiento tuvo un

perfil de seguridad similar al conocido para el trasplante autólogo de células madre hematopoyéticas. Todos los pacientes mostraron un injerto rápido y sostenido de células corregidas por genes y tenían actividad IDUA en sangre suprafisiológica en un mes, que se mantuvo hasta el último seguimiento. La excreción urinaria de glucosaminoglicanos (GAG) disminuyó abruptamente, alcanzando niveles normales a los 12 meses en cuatro de cinco pacientes que pudieron ser evaluados. Niveles previamente indetectables de actividad IDUA en el líquido cefalorraquídeo se volvieron detectables después de la terapia génica y se asociaron con el aclaramiento local de GAG. Los pacientes mostraron un rendimiento cognitivo estable, habilidades motoras estables correspondientes al desarrollo motor continuo, hallazgos mejorados o estables en las imágenes de resonancia magnética del cerebro y la columna vertebral, rigidez articular reducida y crecimiento normal de acuerdo con las tablas de crecimiento de la Organización Mundial de la Salud.

CONCLUSIONES: La administración de terapia génica HSPC en pacientes con MPSIH resultó en una amplia corrección metabólica en los tejidos periféricos y el sistema nervioso central.

ETIOLOGÍA VÍRICA Y DESENLACE DE INFECCIONES DE LAS VÍAS RESPIRATORIAS BAJAS ENTRE NIÑOS CRÍTICAMENTE ENFERMOS INGRESADOS EN LA UCIP

M. Duyu, Z. Karakaya
Med. Intensiva 2021;Vol. 45. Núm. 8.:447-458

RESUMEN

OBJETIVO: Determinar la etiología vírica de las infecciones graves de las vías respiratorias bajas (IGVRB), su importancia clínica y su pronóstico en niños críticamente enfermos.

DISEÑO: Estudio descriptivo prospectivo.

ÁMBITO: Unidad de cuidados intensivos pediátricos (UCIP) del Hospital Universitario y de Investigación Goztepe, Universidad Medeniyet de Estambul, Turquía.

PACIENTES Y PARTICIPANTES: Se evaluó a un total de 115 pacientes ingresados en la UCIP para su posible inclusión en el estudio. Se excluyó a los

niños con comorbilidades subyacentes y a aquellos que no requerían ventilación mecánica.

VARIABLES DE INTERÉS PRINCIPALES: Se registraron los datos demográficos, clínicos, de laboratorio y radiológicos de los pacientes.

RESULTADOS: Un total de 63 pacientes fueron elegidos para participar en el estudio. El diagnóstico más habitual era bronquiolitis (57,1%). El virus sincitial respiratorio era el más común de los virus (36,5%). La complicación más habitual era el síndrome de dificultad respiratoria aguda (SDRA) (28,6%). Se identificaron múltiples infecciones víricas en el 20,6% de los pacientes, siendo la infección por el rinovirus la más común en este subgrupo. Los pacientes con infección por bocavirus presentaban una mayor probabilidad de necesitar ventilación

mecánica invasiva (VMI) en el momento de la presentación. Los niños que murieron tenían una mayor probabilidad de presentar: edad <12 meses, SDRA, hepatitis, neumomediastino, infección multiviral y requerir MVI, con una mayor duración de la VM. Además, se observó que presentaban unos valores más altos de la escala PRISM III (Pediatric Risk of Mortality III) y tasa de mortalidad prevista, además de necesidad apoyo inotrópico en el momento del ingreso.

CONCLUSIONES: Nuestro estudio demostró que los niños críticamente enfermos con LRTI sin factores de riesgo conocidos tienen una alta mortalidad cuando tienen menos de 12 meses, en presencia de múltiples agentes y cuando se identifican ciertas complicaciones (SDRA, hepatitis) y hallazgos de rayos X.

LA LONGITUD DE LOS TELÓMEROS DE LOS LEUCOCITOS EN SANGRE PERIFÉRICA SE ASOCIA CON LA PROGRESIÓN DE LA ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL EN LA ESCLEROSIS SISTÉMICA

Shuo Liu, Melodía P Chung, Brett Ley, Sarah francés, Brett M Elicker, David F Fiorentino, Lorinda S Chung, Francesco Boin, Paul J. Wolters
Tórax 2021; 76 1250-1252

RESUMEN

ANTECEDENTES: La longitud de los telómeros leucocitarios en sangre periférica (PBL-TL) se asocia con resultados en pacientes con fibrosis pulmonar idiopática. Se desconoce si el PBL-TL está asociado con la progresión de la enfermedad pulmonar intersticial asociada a la esclerosis sistémica (SSc-ILD).

MÉTODOS: Se realizó un estudio de cohorte observacional retrospectivo utilizando datos recolectados prospectivamente de 213 pacientes con SSc seguidos en el Centro de Esclerodermia de la Universidad de California San Francisco (UCSF). El PBL-TL se midió mediante PCR

cuantitativa de ADN aislado de sangre periférica. Las asociaciones entre PBL-TL y las tendencias de las pruebas de función pulmonar en pacientes con SSc-ILD se evaluaron mediante análisis longitudinal utilizando modelos lineales mixtos generalizados. Los hallazgos se validaron en una cohorte de 61 pacientes con SSc-ILD inscritos en la base de datos del Centro de Esclerodermia de la Universidad de Stanford.

RESULTADOS: Se encontró que los pacientes con SSc de UCSF con EPI tenían PBL-TL más cortos en comparación con aquellos sin EPI (6554 ± 671 pares de bases (pb) frente a 6782 ± 698 pb, $p = 0,01$). Un PBL-TL más corto se asoció con la presencia de EPI (OR ajustado 2,1 por disminución de TL