

TRABAJO LIBRE

Correlación entre escala iScore y mortalidad en pacientes con evento cerebrovascular isquémico en hospital Luis Vernaza durante marzo – agosto 2023

Zambrano-Castro, D¹, Zapata-Garcés, S²

1. Posgradista de Medicina Interna, Universidad Espíritu Santo, Guayaquil, Ecuador.

2. Servicio de Medicina Interna, Hospital Luis Vernaza, Guayaquil, Ecuador.

Correspondencia: Dolores Zambrano Castro, Hospital Alfredo Paulson, Guayaquil-Ecuador. Guayaquil-Ecuador.
doloreszambranocastro@gmail.com

Resumen:

Introducción: El evento cerebrovascular (ECV) es la segunda causa principal de discapacidad y muerte mundial. Se han desarrollado varias puntuaciones de pronóstico para predecir los resultados funcionales posterior al evento. La puntuación de riesgo predictivo de accidente cerebrovascular isquémico (iScore) estima el riesgo de muerte después de la hospitalización por un ECV isquémico.

Objetivo: Describir la correlación entre la puntuación iScore y mortalidad en pacientes con evento cerebrovascular isquémico.

Metodología: Estudio transversal, no experimental, prospectivo, de enfoque cuantitativo. Se llevó a cabo en el servicio de Neurología del Hospital Luis Vernaza, de la Ciudad de Guayaquil-Ecuador, durante el período marzo-agosto, 2023; Individuos que acude a emergencia con diagnóstico confirmado de ECV isquémico. Se obtuvo datos a partir de la historia clínica electrónica respecto a variables clínico-epidemiológicas y se aplicó la puntuación iScore. El análisis se realizó con el Software Estadístico SPSS versión 24, aplicando métodos estadísticos de frecuencia, porcentaje y asociación según los objetivos propuestos.

Resultados: se incluyó una muestra de 110 individuos. La edad promedio de individuos con ECV fue de 70 años, con predominancia de sexo masculino (52.7%). Entre las comorbilidades de mayor frecuencia se encuentran hipertensión arterial (72.7%), diabetes mellitus (37.3%) y fibrilación auricular (91%). La tasa de mortalidad de 127 por cada 1000 individuos. Se encuentra una significancia estadística para aquellos con iScore elevado (quinto quintil) respecto a la mortalidad ($p <0.001$) (Tabla 1 y 2).

Conclusiones: Esta herramienta podría emplearse como parte de la valoración inicial del riesgo de mortalidad en pacientes con ECV isquémico.

Palabras claves: evento cerebrovascular isquémico agudo, iScore, predictor, pronóstico, mortalidad.

Abstract:

Introduction: Cerebrovascular event (CVD) is the second leading cause of disability and death worldwide. Several prognostic scores have been developed to predict functional outcomes after the event. The ischemic stroke predictive risk score (iScore) estimates the risk of death after hospitalization for an ischemic stroke.

Objective: To describe the correlation between the iScore score and mortality in patients with ischemic stroke.

Methodology: Cross-sectional, non-experimental, prospective, quantitative study. It was carried out in the Neurology service of the Luis Vernaza Hospital, in the city of Guayaquil-Ecuador, during the period March-August 2023; Individuals who come to the emergency room with a confirmed diagnosis of ischemic stroke. Data was obtained from the electronic medical record regarding clinical-epidemiological variables and the iScore score was applied. The analysis was performed with SPSS Statistical Software version 24, applying statistical methods of frequency, percentage and association according to the proposed objectives.

Results: A sample of 110 individuals was included. The average age of individuals with CVD was 70 years, with a predominance of males (52.7%). Among the most frequent comorbidities were arterial hypertension

(72.7%), diabetes mellitus (37.3%) and atrial fibrillation (91%). The mortality rate was 127 per 1000 individuals. Statistical significance was found for those with elevated iScore (fifth quintile) with respect to mortality ($p <0.001$) (Table 1 and 2).

Conclusions: This tool could be used as part of the initial assessment of mortality risk in patients with ischemic CVD.

Keywords: acute ischemic cerebrovascular event, iScore, predictor, prognosis, mortality.

Tabla 1. Puntuación iScore descrito en quintil.

Puntuación iScore (Quintil)	Mortalidad		Valor	X2
	SI	NO		
Q1 (28 – 92)	0	6	0.110	0.739
Q2 (93 – 110)	0	11	0.73	0.390
Q3 (111 – 123)	0	10	0.591	0.441
Q4 (124 – 149)	0	20	3.878	0.048
Q5 (150 – 270)	14	49	10.051	0.001

Tabla 2. Características de estudio vs mortalidad en participantes

	Total (n=110)	Muerte + (n=14)	Muerte - (n=96)	Odds ratio	X2
Sexo					
Masculino	58	7	51	0,287-2,709	0,047
Femenino	52	7	45	0,369-3,479	0,048
Severidad de AIS (NIHSS)					
Leve	48	0	48	-	-
Moderado	20	0	20	-	-
Severo	28	7	21	1,126 - 11,324	0,053
Muy severo	14	7	7	4,465 - 46,644	0,001
Suertipo de AIS					
Lacunar	15	1	14	0,054 - 3,721	0,733
No lacunar	44	4	40	1,163 - 1,913	0,521
Origen indeterminado	51	9	42	0,721 - 7,421	0,249
Factores de riesgo					
Fibrilación auricular	10	1	9	0,086 - 6,362	0,073
Insuficiencia cardíaca	3	1	2	0,305 - 42,724	0,835
Diabetes Mellitus	41	5	36	0,287 - 2,979	0,016
Hipertensión arterial	80	12	68	0,219 - 11,761	0,397
Infarto miocardio	6	1	5	0,151	12,946
Comorbilidades					
Cáncer	3	0	3	-	-
Enfermedad renal	2	0	2	-	-
Discapacidad preadmisión					
Dependiente	77	13	64	1,485 - 89,030	0,009
Independiente	33	1	32	0,193 - 1,228	0,091
Glucosa en admisión					
<135 mg/dL	21	3	18	0,298 - 4,677	0,056
≥135 mg/dL	89	11	78	0,213 - 3,348	0,057

TRABAJO LIBRE

Disfunción del transportador del surfactante pulmonar abca3: A propósito de un caso

Méndez Cordero P^{1*}; Zambrano Navarrete M.², Negrete Argenzio A.²

1. Postgradista de Pediatría, Universidad Católica Santiago de guayaquil, Guayaquil, Ecuador.

2. Servicio de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde, Guayaquil, Ecuador.

Correspondencia: Pedro Méndez Cordero. Cdla. Atarazana, Av. Roberto Gilbert y Nicasio Safadi. Guayaquil, Ecuador.
pmendezczs5@gmail.com

Resumen:

La disfunción del transportador del surfactante pulmonar ABCA3 es una enfermedad genética rara y grave que afecta la función del surfactante en los pulmones. ABCA3, una proteína ubicada en el retículo endoplásmico de las células epiteliales alveolares, es crucial para la producción y secreción del surfactante pulmonar, una sustancia que reduce la tensión superficial en los alvéolos y previene el colapso pulmonar. Las mutaciones en el gen ABCA3 llevan a la acumulación de lipídicos anormales y a la disfunción del surfactante, provocando enfermedades pulmonares severas desde el nacimiento. Los estudios muestran que las mutaciones en ABCA3 son una causa significativa de enfermedad pulmonar intersticial en recién nacidos y niños pequeños. La literatura indica que los síntomas clínicos suelen incluir dificultad respiratoria severa, cianosis y una progresiva insuficiencia respiratoria. El caso presentado es de un lactante de sexo femenino con dificultad respiratoria severa desde el nacimiento, con varios ingresos. Las imágenes mostraron un patrón de vidrio esmerilado y consolidación bilateral, típico de esta patología. Los análisis de laboratorio confirmaron la presencia de mutaciones en el gen ABCA3 mediante secuenciación genética. El diagnóstico se estableció con base en la combinación de hallazgos clínicos, radiográficos, confirmación genética. El manejo se centró en el soporte respiratorio intensivo, incluyendo ventilación mecánica y oxigenoterapia permanente, por condiciones críticas realizó parada cardíaca y fallece.

Esta patología es una condición grave con pronóstico reservado. El diagnóstico temprano y la intervención médica intensiva son cruciales para mejorar los resultados. Las opciones de tratamiento limitadas y el pronóstico de vida es corto.

Palabras clave: ABCA3; Surfactante Pulmonar; Disfunción Pulmonar; Mutaciones Genéticas; Enfermedad Pulmonar Intersticial.

Abstract:

Pulmonary surfactant transporter ABCA3 dysfunction is a rare and severe genetic disease that affects surfactant function in the lungs. ABCA3, a protein located in the endoplasmic reticulum of alveolar epithelial cells, is crucial for the production and secretion of pulmonary surfactant, a substance that reduces surface tension in the alveoli and prevents lung collapse. Mutations in the ABCA3 gene lead to the accumulation of abnormal lipids and surfactant dysfunction, causing severe lung disease from birth. Studies show that ABCA3 mutations are a significant cause of interstitial lung disease in newborns and young children. The literature indicates that clinical symptoms often include severe respiratory distress, cyanosis, and progressive respiratory failure. The case presented involves a female infant with severe respiratory distress since birth, requiring multiple hospital admissions. Imaging studies revealed a ground-glass pattern and bilateral consolidation, characteristic of this pathology. Laboratory tests confirmed the presence of ABCA3 gene mutations through genetic sequencing. The diagnosis was established based on the combination of clinical, radiographic, and genetic findings. Management focused on intensive respiratory support, including mechanical ventilation and continuous oxygen therapy. Due to critical conditions, the patient suffered cardiac arrest and passed away.

This condition is severe and has a poor prognosis. Early diagnosis and intensive medical intervention are crucial to improving outcomes. Treatment options remain limited, and life expectancy is short.

Keywords: ABCA3; Pulmonary Surfactant; Pulmonary Dysfunction; Genetic Mutations; Interstitial Lung Disease.

TRABAJO LIBRE

Una propuesta prometedora. El rol de la resonancia magnética para la evaluación de respuesta al tratamiento en linfoma

Franco Maldonado H¹, Camacho Veliz F^{*2}, Menéndez Mite A³.

1. Centro de diagnóstico de imágenes, Hospital de especialidades Alfredo Paulson, Guayaquil, Ecuador.
2. Postgradista de Imagenología, Universidad de Especialidades Espíritu Santo, Samborondón, Ecuador.
3. Médico General, Guayaquil, Ecuador.

Correspondencia: Flavia Camacho Veliz, Cdra. Atarazana, Av. Roberto Gilbert, Guayaquil 090514. Guayaquil, Ecuador.
fcamachoveliz@gmail.com

Resumen:

El linfoma comprende un grupo heterogéneo de enfermedades, con más de 50 subtipos; que se aplican tanto en el linfoma de Hodgkin como no Hodgkin. Las imágenes diagnósticas proporcionan información importante para la estadificación y evaluación de la respuesta al tratamiento en pacientes con linfoma, protagonizado por el PET/TC con fluorodesoxiglucosa (FDG), aún así, la tomografía computarizada (TC) sigue siendo el método de elección para las mediciones iniciales. Actualmente, se presta gran atención a un método de diagnóstico no invasivo y no irradiante, que es la resonancia magnética (RM) con imágenes por difusión (DW) y coeficiente de difusión aparente (ADC), aportando con información funcional comparable con el PET/TC. El objetivo del estudio es la evaluación de respuesta al tratamiento en tres pacientes que fueron diagnosticados con linfoma, empleando la resonancia de cuerpo entero. **Casos clínicos:** se presentan tres casos de linfoma receptados por la consulta externa, dos de ellos no Hodgkin y el resto de tipo Hodgkin, diagnosticados en el Hospital de Especialidades Alfredo Paulson, inicialmente estadificados por TC; y posteriormente se evalúa la respuesta al tratamiento por RM – DW con mapeo de ADC de cuerpo entero. **Conclusión:** la obtención de imágenes por RM de cuerpo entero con mapeo de ADC se ha convertido en una herramienta prometedora para la estadificación del linfoma y la evaluación de la respuesta al tratamiento. Asimismo, esta modalidad de imagen no ionizante, requiere de una optimización precisa para garantizar imágenes de calidad; y de esta manera puede convertirse en un método alternativo a la PET/CT.

Palabras clave: linfoma, evaluación, RM cuerpo entero, DWI, ADC.

Abstract:

Lymphoma encompasses a heterogeneous group of diseases, with over 50 subtypes, affecting both Hodgkin and non-Hodgkin lymphoma. Diagnostic imaging plays a crucial role in staging and assessing treatment response in lymphoma patients, with fluorodeoxyglucose (FDG) PET/CT as the leading modality. However, computed tomography (CT) remains the method of choice for initial measurements. Currently, significant attention is given to a non-invasive, non-radiating diagnostic method: diffusion-weighted (DW) magnetic resonance imaging (MRI) with apparent diffusion coefficient (ADC) mapping, providing functional information comparable to PET/CT. The objective of this study is to evaluate treatment response in three lymphoma patients using whole-body MRI. **Clinical Cases:** We present three lymphoma cases referred from outpatient consultation—two non-Hodgkin and one Hodgkin lymphoma—diagnosed at Alfredo Paulson Specialty Hospital. Initial staging was performed using CT, followed by treatment response assessment through whole-body DW-MRI with ADC mapping.

Conclusion: Whole-body MRI with ADC mapping has emerged as a promising tool for lymphoma staging and treatment response evaluation. Additionally, as a non-ionizing imaging modality, it requires precise optimization to ensure high-quality imaging, making it a potential alternative to PET/CT.

Keywords: Lymphoma, Evaluation, Whole-Body MRI, DWI, ADC.

TRABAJO LIBRE

Caracterización clínica y psicosocial de pacientes con angioedema hereditario en Ecuador: impactos en la calidad de vida, productividad laboral y estrategias de manejo clínico

Rodas-Valero G^{1,2*}, Robles-Velasco K^{1,2}, Alarcón Cedeño N³, Cherrez-Ojeda I^{1,2}.

1. Universidad Espíritu Santo, Samborondon, Ecuador.
2. Respiralab Research Group, Guayaquil, Ecuador.
3. Departamento de Dermatología, Hospital General Portoviejo – IESE, Portoviejo, Ecuador.

Correspondencia: Rodas-Valero G*. Km. 2.5 via Samborondón. Samborondon, Ecuador. gaby98rodas@gmail.com

Resumen:

El angioedema hereditario (AEH) es una enfermedad hereditaria poco frecuente. La incidencia mundial varía de 1:50.000 a 1:100.000, en Ecuador se desconoce. **Objetivo:** presentar el primer registro de pacientes ecuatorianos con AEH y describir sus características demográficas, clínicas y psicosociales. **Materiales y métodos:** Se realizó un estudio transversal en el que obtuvieron datos informados por los pacientes utilizando los cuestionarios AECT, AE-QoL, HAE-AS, HADS y GAD-7. **Resultados:** El estudio incluyó a 28 pacientes con una edad media de 35,0 años ($DE = 16,8$). La cohorte comprendía un 54% de mujeres. El 71% de los pacientes presentaba comorbilidades, siendo la rinitis alérgica (53%) y la hipertensión arterial (40%) las más comunes. La mayoría tenían AEH tipo 2 (86%). Las localizaciones de los ataques incluían el abdomen (86%), las piernas/brazos (71%) y la cara (38%), siendo el estrés (76%) y el traumatismo (62%) los desencadenantes principales. El 33% de los pacientes utilizaba profilaxis a largo plazo, exclusivamente con andrógenos. El 1% de los pacientes necesitó ingreso en UCI. El 62% de los pacientes tenían AEH no controlado. El 19% clasificó como enfermedad grave mediante el HAE-AS. La calidad de vida tenía un impacto promedio de 42% ($DE = 23,1$). Las puntuaciones del GAD-7 indicaron ansiedad leve a grave en el 48% de los pacientes. **Conclusiones:** Este es el primer estudio que presenta el perfil de los pacientes con AEH en Ecuador, lo que evidencia la necesidad de intervenciones efectivas y personalizadas, y sistemas de apoyo integrales.

Palabras clave: angioedema hereditario, Ecuador, caracterización.

Abstract:

Hereditary angioedema (HAE) is a rare genetic disorder with a global incidence ranging from 1:50,000 to 1:100,000; however, its prevalence in Ecuador remains unknown. **Objective:** To present the first registry of Ecuadorian patients with HAE and describe their demographic, clinical, and psychosocial characteristics. **Materials and Methods:** A cross-sectional study was conducted, collecting patient-reported data using the AECT, AE-QoL, HAE-AS, HADS, and GAD-7 questionnaires. **Results:** The study included 28 patients, with a mean age of 35.0 years ($SD = 16.8$), of whom 54% were female. Comorbidities were present in 71% of patients, with allergic rhinitis (53%) and hypertension (40%) being the most common. The majority had HAE type 2 (86%). Attack locations included the abdomen (86%), legs/arms (71%), and face (38%), with stress (76%) and trauma (62%) as the main triggers. Long-term prophylaxis was used by 33% of patients, exclusively with androgens. ICU admission was required in 1% of cases. Uncontrolled HAE was identified in 62% of patients, while 19% were classified as having severe disease based on HAE-AS. Quality of life was impacted by an average of 42% ($SD = 23.1$). GAD-7 scores indicated mild to severe anxiety in 48% of patients. **Conclusions:** This is the first study profiling HAE patients in Ecuador, highlighting the urgent need for effective, personalized interventions and comprehensive support systems.

Keywords: Hereditary Angioedema, Ecuador, Characterization.

TRABAJO LIBRE

Estudio inicial de monitoreo e identificación de polen ambiental y esporas de hongos en Samborondón, Ecuador

Andrés Espinoza-Maticurena^{1,2}, Karla Robles-Velasco^{1,2}, Gabriela Rodas-Valero^{1,2}, Juan Carlos Calderón^{1,2}, Marco Faytong-Haro^{1,2}, Iván Cherrez-Ojeda^{1,2}

1. Universidad de Especialidades Espíritu Santo, Samborondon, Ecuador.

2. Respiralab Research Group, Guayaquil, Ecuador.

Correspondencia: Andrés Espinoza-Maticurena, Respiralab Research Group, Av. Francisco Boloña y Av. Luis Plaza Dañin, 090507. Guayaquil, Ecuador. andrespinozam97@gmail.com

Resumen:

La identificación de los aeroalérgenos locales en cualquier área geográfica es esencial para el diagnóstico y tratamiento específico de las enfermedades alérgicas. Nuestro objetivo fue identificar los aeroalérgenos más importantes atrapados en la aerobiología en la ciudad de Samborondón, Ecuador. La recolección del polen y esporas de hongos se realizó utilizando la trampa de esporas Burkard de siete días, siguiendo las recomendaciones de la Oficina Nacional de Alergias (NAB) y de la Academia Americana de Alergia, Asma e Inmunología (AAAAI) desde noviembre de 2022 hasta septiembre de 2023. El equipo se instaló en la azotea de la Universidad de Especialidades Espíritu Santo (UEES), a 25 m sobre el nivel del suelo. Se identificaron los siguientes taxones polínicos (Tabla 1): Poaceae (258 granos/m³), *Plumeria rubra* (214 granos/m³), Lamiaceae (180 granos/m³), *Ambrosia* spp. (60 granos/m³), Amaranthaceae (27 granos/m³), Myrtaceae (17 granos/m³), Pinaceae (11 granos/m³), Betulaceae (7 granos/m³). También se identificaron esporas fúngicas: *Leptosphaeria* spp. (1899 esporas/m³), *Cladosporium* spp. (1407 esporas/m³), *Nigrospora* spp. (1183 esporas/m³), *Dreschlera* spp. (329 esporas/m³), *Alternaria* spp. (98 esporas/m³), *Pithomyces* spp. (79 esporas/m³), *Curvularia* spp. (48 esporas/m³), *Stemphylium* spp. (46 esporas/m³). Este estudio, el primero de su tipo en el Ecuador, demuestra que los residentes de esta zona están expuestos a aeroalérgenos con predominio de Poaceae y *Leptosphaeria* spp., descritas en la literatura como de alta alergenicidad. Los resultados de este estudio preliminar deben compararse con datos de los próximos años, lo que ayudará a identificar fluctuaciones estacionales y anuales, además de implementar otras estaciones aerobiológicas en la ciudad.

Palabras claves: Aerobiología, Polinosis, Alergia, Enfermedades respiratorias

Abstract:

The identification of local Aeroallergens in any geographical area is essential for the specific diagnosis and treatment of allergic diseases. Our aim was to identify the most important aeroallergens trapped in aerobiology in the city of Samborondón, Ecuador. The collection of pollen and fungal spores was performed using the seven-day Burkard spore trap, following the recommendations of the National Allergy Bureau (NAB) and the American Academy of Allergy, Asthma and Immunology (AAAAI) from November 2022 to September 2023. The equipment was installed on the roof of the Universidad de Especialidades Espíritu Santo (UEES), 25 m above ground level. The following pollen taxa were identified (Table 1): Poaceae (258 grains/m³), *Plumeria rubra* (214 grains/m³), Lamiaceae (180 grains/m³), *Ambrosia* spp. (60 grain/m³), Amaranthaceae (27 grains/m³), Myrtaceae (17 grains/m³), Pinaceae (11 grains/m³), Betulaceae (7 grains/m³). Fungal spores were also identified: *Leptosphaeria* spp. (1899 spores/m³), *Cladosporium* spp. (1407 spores/m³), *Nigrospora* spp. (1183 spores/m³), *Dreschlera* spp. (329 spores/m³), *Alternaria* spp. (98 spores/m³), *Pithomyces* spp. (79 spores/m³), *Curvularia* spp. (48 spores/m³), *Stemphylium* spp. (46 spores/m³). This study, the first of its kind in Ecuador, shows that the residents of this area are exposed to aeroallergens with a predominance of Poaceae and *Leptosphaeria* spp., described in the literature as having high allergenicity. The results of this preliminary study should be compared with data from the coming years, which will help identify seasonal and annual fluctuations, as well as implement other aerobiological stations in the city.

Keywords: Aerobiology, Polynosis, Allergy, Respiratory diseases

Tabla 1. Taxones de polen y esporas fúngicas identificadas en la Estación Aerobiológica de Samborondón

Taxón	Categoría	Granos o esporas/m ³
Leptosphaeria spp.	Espora fúngica	1899
Cladosporium spp.	Espora fúngica	1407
Nigrospora spp.	Espora fúngica	1183
Dreschlera spp.	Espora fúngica	329
Poaceae	Polen de pastos	258
Plumeria rubra	Polen de arboles	214
Lamiaceae	Polen de malezas	180
Alternaria spp.	Espora fúngica	98
Phitomyces spp.	Espora fúngica	79
Ambrosia spp.	Polen de malezas	60
Curvularia spp.	Espora fúngica	48

TRABAJO LIBRE

Desafíos en el diagnóstico precoz de la diabetes monogénica tipo 3 (MODY) en pacientes jóvenes: Reporte de caso

Vallejo G. Kevin¹, Rojas C. Ronald¹, Argudo V. Karolina¹, Mainczyk Juliana¹

¹. Instituto Estadual de Diabetes y Endocrinología

Correspondencia: Rojas Calle Ronald William. Rio de Janeiro, Rua Mem de Sa 215, código postal 20230-150, teléfono (55)21-992735537; (593)991305328. Brasil, Rio de Janeiro. Ronaldrojascalle20@gmail.com

Resumen:

Paciente masculino de 10 años, durante un control de rutina en 2018, presentó polidipsia y poliuria con una HbA1c de 9,2% sin cetoacidosis diabética. En el historial familiar, hermano, madre, tíos maternos, y abuela paterna ya fueron diagnosticados con diabetes, usando insulinas (Figura 1). Presentaba obesidad con un Índice de Masa Corporal de 24 Kg/m² (> percentil 95). El diagnóstico inicial fue diabetes tipo 2. Se inició tratamiento con metformina 500 mg/día y Fueron solicitados anticuerpos para Diabetes tipo 1. Meses después, presentó una HbA1c de 8,6%, y anticuerpos (AntiGAD, AntiInsulina) negativos. Se optimizó el tratamiento aumentando la dosis de metformina a 2 g/día e iniciando un insulina basal, Glargina 10 U.I. dia con ultrarrápida. El paciente nos refirió hipoglucemias con una HbA1c de 6,5% y un péptido C de 2,47 ng/ml (referencia 1,1 - 4,4 ng/ml) en esta consulta se decidió suspender la insulina Basal. El paciente continuó manteniendo HbA1c por debajo del 7%, se decide reevaluar su diagnóstico inicial utilizando la calculadora MODY con un resultado de probabilidad de más del 75%, así se hizo imprescindible la prueba genética. Meses después, la prueba genética indicó mutación en el gen HNF1A, a 6 años del diagnóstico inicial se confirmó el de Diabetes MODY tipo 3, presentando HbA1c de 7,1% se inició tratamiento con sulfonilureas (gliclazida 30 mg). Actualmente el paciente hace uso de sensor de monitorización continua de glucosa, presentando mas de 90% de glucemias dentro del rango. (Tabla 1)

Palabras claves: Diabetes, Monogénico, MODY, Hiperglucemia, Obesidad.

Abstract:

A 10-year-old male patient, during a routine check-up in 2018, presented polydipsia and polyuria with an HbA1c of 9.2% without diabetic ketoacidosis. In the family history, brother, mother, maternal uncles, and paternal grandmother were already diagnosed with diabetes, using insulins (Figure 1). He was obese with a Body Mass Index of 24 Kg/m² (> 95th percentile). The initial diagnosis was type 2 diabetes. Treatment with metformin 500 mg/day was started and antibodies for type 1 diabetes were requested. Months later, he presented an HbA1c of 8.6%, and antibodies (AntiGAD, Antiinsulin) were negative. The treatment was optimized by increasing the metformin dose to 2 g/day and starting a basal insulin, Glargin 10 IU daily with ultrarapid. The patient reported hypoglycemia with an HbA1c of 6.5% and a C-peptide of 2.47 ng/ml (reference 1.1 - 4.4 ng/ml). At this consultation, it was decided to suspend the basal insulin. The patient continued to maintain HbA1c below 7%, and it was decided to re-evaluate his initial diagnosis using the MODY calculator with a probability result of more than 75%. Thus, genetic testing became essential. Months later, the genetic test indicated a mutation in the HNF1A gene. Six years after the initial diagnosis, MODY type 3 diabetes was confirmed, with an HbA1c of 7.1%. Treatment with sulfonylureas (gliclazide 30 mg) was started. Currently, the patient uses a continuous glucose monitoring sensor, with more than 90% of blood glucose levels within the range. (Table 1)

Keywords: Diabetes, Monogenic, MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young), Hyperglycemia, Obesity

Tabla 1. Seguimiento Clínico-Laboratorial.

Fecha	Peso (kg)	Talla (cm)	IMC (kg/m ²)	P/E	T/E	IMC/E	Estancia (días)
	2018	07/2019	05/2020	03/2021	03/2022	09/2023	09/2024
Tratamiento	-----	Metformina	Insulina	Insulina - Metformina	Metformina	Sin Medicación	Gliclazida
HbA1c	9,2%	8,6%	7,9%	6,6%	6,9%	7%	Tiempo en el rango 90%
IMC	24	22,3		21,2	22	24,4	22,6
Hipoglucemia	No	No	Si	Si	No	No	No

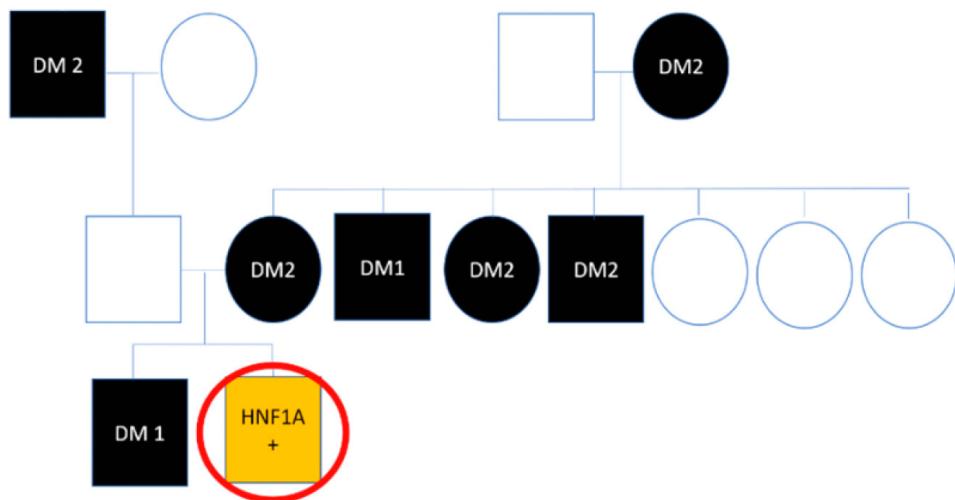


Figura 1. Familiograma. Antecedentes Patológicos Familiares presentes para Diabetes Mellitus.

TRABAJO LIBRE

Un nuevo corazón y aorta: Historia de un trasplante cardíaco combinado exitoso

Carrión Ruiz B, Yépez Ramos D, Alcántaro Montoya M, Arcos Alcívar J.

1. Servicio de Cardiología y Cirugía Cardiaca, Hospital de Especialidades Alfredo Paulson, Junta de Beneficencia de Guayaquil, Guayas, Ecuador.
1. Posgrado de Cardiología, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Especialidades Espíritu Santo.

Correspondencia: Bryan Carrión Ruiz. Guayaquil, Ecuador. bpcarrión96@hotmail.com

Resumen:

El trasplante cardíaco y aórtico es un procedimiento complejo indicado para pacientes con insuficiencia cardíaca terminal y enfermedades avanzadas de la aorta. Presentamos el caso de un paciente con insuficiencia cardíaca avanzada secundaria a insuficiencia aórtica severa, provocada por un aneurisma aórtico, que fue sometido a un trasplante simultáneo de corazón y raíz aórtica. Este informe aborda la evaluación preoperatoria, las técnicas quirúrgicas empleadas, el manejo postoperatorio, y resultados a corto como a largo plazo. Este estudio destaca los avances en la cirugía cardiovascular, innovando en técnicas quirúrgicas y proporcionando información valiosa que ofrece nuevas esperanzas a futuros pacientes.

Descripción del caso: Paciente varón de 55 años con diagnóstico de insuficiencia cardíaca refractaria debido a miocardiopatía dilatada, aneurisma de aorta ascendente e insuficiencia aórtica grave. El tratamiento médico incluía furosemida, espironolactona, enalapril y carvedilol. Las pruebas de imagen revelaron una dilatación severa del ventrículo izquierdo con disfunción sistólica grave (FEVI del 20 %), hipocinesia global, aumento de la presión de llenado del ventrículo izquierdo, dilatación y disfunción sistólica del ventrículo derecho, insuficiencia mitral funcional severa, insuficiencia aórtica grave con valvas aórticas mal coaptadas, y dilatación aneurismática del seno de Valsalva (7,6 cm) y de la aorta ascendente (8,7 cm). El paciente también presentaba hipertensión pulmonar severa (PAP media de 45 mmHg) [Figura 1]. Tras la discusión del caso en un equipo multidisciplinario de especialistas en cirugía cardíaca, se decidió realizar un trasplante cardíaco total con reemplazo de la raíz aórtica [Figura 2]. El postoperatorio fue favorable, y el paciente, actualmente asintomático, ha logrado reintegrarse a su vida social y laboral. **Discusión y conclusiones:** Este caso ilustra la viabilidad y los beneficios de un trasplante simultáneo de corazón y raíz aórtica en pacientes con insuficiencia cardíaca avanzada y aneurisma aórtico. Aunque la combinación de estos procedimientos es infrecuente, las indicaciones pueden extenderse a pacientes con patología dual (cardíaca y aórtica) grave, como en este caso. Si bien existen reportes previos de trasplante cardíaco acompañado de reparación aórtica, la combinación específica de trasplante cardíaco total con reemplazo de la raíz aórtica simultáneo es poco frecuente. Se han reportado pocos casos en la literatura médica, la mayoría realizados en centros altamente especializados. La incidencia de esta patología en combinación es baja, con una prevalencia de aneurisma aórtico en pacientes candidatos a trasplante cardíaco inferior al 5 % en grandes cohortes. La mortalidad en trasplantes cardíacos, según estudios recientes, es de alrededor del 10-20 % a un año, y se incrementa en casos de cirugía combinada con reparación de aneurismas aórticos debido a la complejidad del procedimiento y a los riesgos hemodinámicos. Sin embargo, los avances en las técnicas quirúrgicas y en el manejo postoperatorio han mejorado los resultados. El reemplazo cardio-aórtico durante el trasplante cardíaco ortotópico es la mejor manera de mejorar la supervivencia a largo plazo en pacientes con insuficiencia cardiaca terminal y aneurisma aórtico ascendente.

Palabras claves: Trasplantación Cardíaca, Descompensación Cardíaca.

Abstract:

Cardiac and aortic transplantation is a complex procedure indicated for patients with end-stage heart failure and advanced aortic disease. We present the case of a patient with advanced heart failure secondary to severe aortic insufficiency, caused by an aortic aneurysm, who underwent a simultaneous heart and aortic root transplant. This report discusses the preoperative evaluation, surgical techniques, postoperative management, and both short- and long-term outcomes. This study highlights advances in cardiovascular surgery, showcasing innovative surgical techniques and providing valuable insights that offer new hope for future patients. **Case Description:** A 55-year-old male patient was diagnosed with refractory heart failure

due to dilated cardiomyopathy, ascending aortic aneurysm, and severe aortic insufficiency. His medical treatment included furosemide, spironolactone, enalapril, and carvedilol. Imaging studies revealed severe left ventricular dilation with severe systolic dysfunction (LVEF 20%), global hypokinesia and increased left ventricular filling pressure, right ventricular dilation and systolic dysfunction, severe functional mitral regurgitation, severe aortic insufficiency with malcoapted aortic leaflets, aneurysmal dilation of the Valsalva sinus (7.6 cm) and ascending aorta (8.7 cm), and severe pulmonary hypertension (mean PAP: 45 mmHg) [Figure 1]. After discussion by a multidisciplinary team of cardiac surgery specialists, a total heart transplant with aortic root replacement was performed [Figure 2]. The postoperative course was favorable, and the patient, now asymptomatic, has successfully resumed his social and professional life.

Discussion and Conclusions: This case illustrates the feasibility and benefits of a simultaneous heart and aortic root transplant in patients with advanced heart failure and aortic aneurysm. Although this combined procedure is rare, its indications could be extended to patients with severe dual cardiac and aortic pathology, as seen in this case. While previous reports describe heart transplantation with aortic repair, the specific combination of total heart transplant with simultaneous aortic root replacement is uncommon. Few cases have been reported in the medical literature, most of them performed in highly specialized centers. The incidence of this combined pathology is low, with the prevalence of aortic aneurysms in heart transplant candidates being less than 5% in large cohorts. Cardiac transplant mortality is estimated at 10-20% at one year, with an increased risk in combined surgery involving aortic aneurysm repair due to the complexity of the procedure and associated hemodynamic risks. However, advancements in surgical techniques and postoperative management have significantly improved outcomes. Cardio-aortic replacement during orthotopic heart transplantation remains the best strategy to enhance long-term survival in patients with end-stage heart failure and ascending aortic aneurysm.

Keywords: Heart Transplantation, Heart Failure Decompensation.

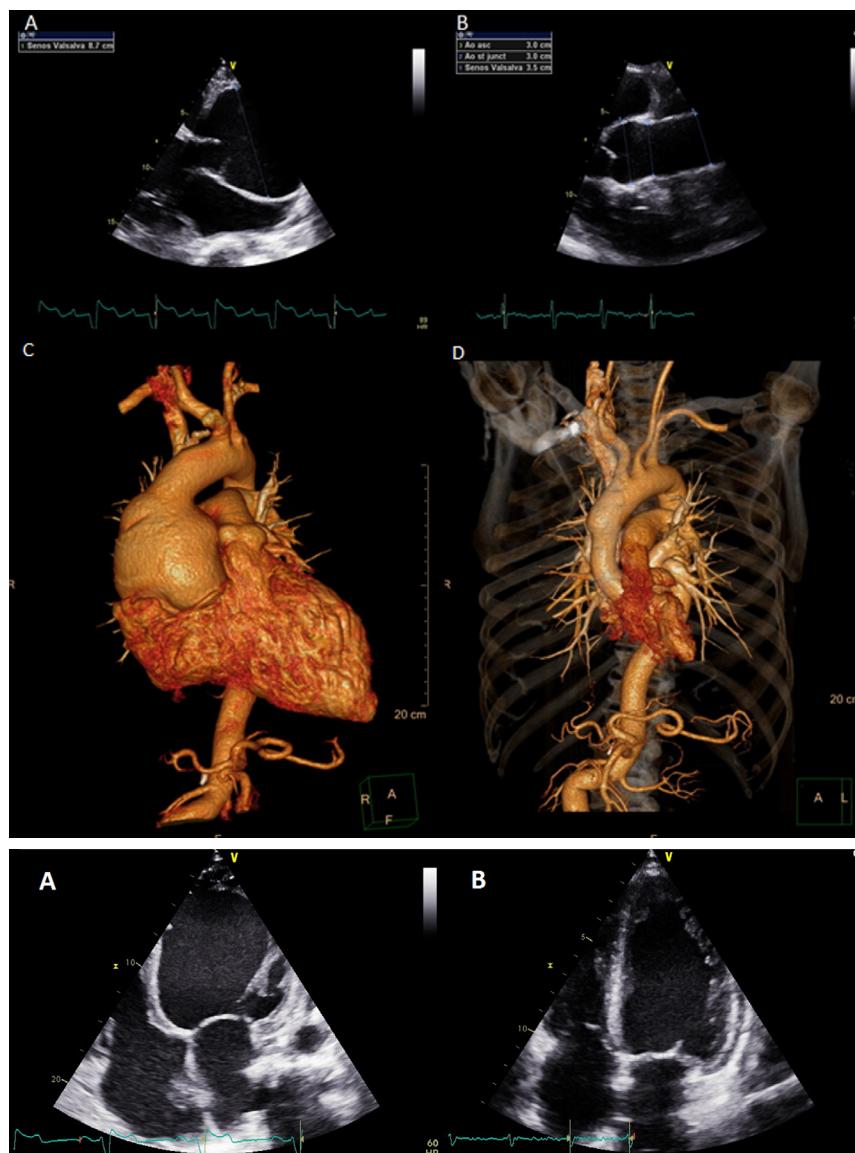


Figura 1. Evaluación imagenológica.

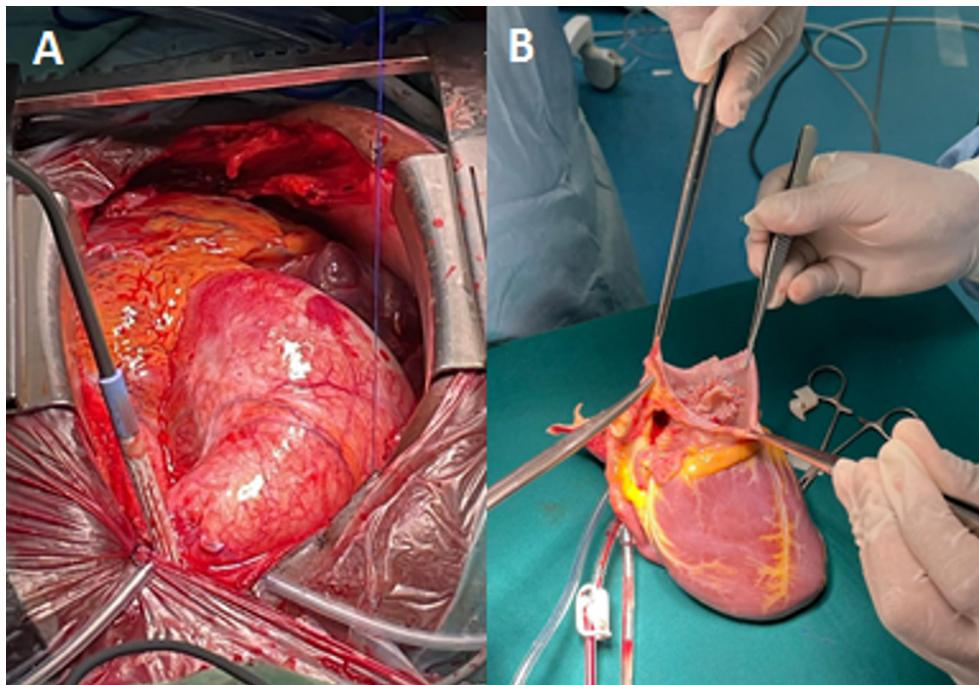


Figura 2. Trasplante cardíaco combinado (trasplante cardio-aórtico).

TRABAJO LIBRE

Fístula arteriovenosa posttraumática, una entidad inadvertida

A. Villarreal-Juris¹; N. Blum-Gilbert²

1. Posgradista de Cirugía General, Universidad de Especialidades Espíritu Santo, Samborondón, Ecuador.

2. Servicio de Cirugía Vascular y Endovascular, Hospital de Especialidades Alfredo Paulson, Guayaquil, Ecuador.

Correspondencia: Andrea Villarreal Juris. Guayaquil-Ecuador. andrea.fima_95@hotmail.com.

Resumen:

La fistula arteriovenosa (FAV) es una rara complicación del trauma vascular, cuyo diagnóstico constituye un reto. Suele pasar inadvertida y se manifiesta clínicamente dependiendo de su flujo, causando dilatación vascular e incluso insuficiencia cardiaca. El principio del tratamiento es eliminar su flujo; puede ser quirúrgico o endovascular. **Descripción del caso:** Caso 1: paciente masculino de 36 años, sufrió trauma por arma de fuego en muslo derecho 13 años atrás. Ingresó por dolor, masa pulsátil, thrill en fossa iliaca derecha con extensión femoral, disnea. Angio-tomografía mostró FAV fémoro-femoral, pseudoaneurisma de arteria femoral superficial distal. Tratamiento quirúrgico: cierre de FAV y bypass fémoro-femoral con injerto arterial criopreservado. Caso 2: paciente masculino de 27 años, sufrió trauma por arma blanca 6 años atrás. Ingresó por dolor abdominal y fiebre; posteriormente se diagnosticó insuficiencia cardiaca y miocardiopatía arritmogénica. Angio-tomografía mostró FAV iliaca-iliaca y marcada dilatación de vena cava. Tratamiento endovascular: oclusión de FAV con stent recubierto. Ambos con evolución posquirúrgica favorable: resolución de FAV, mejoría de sintomatología, alta hospitalaria. **Conclusión:** Ante un paciente con antecedente de trauma vascular siempre se debe mantener una alta sospecha de FAV para evitar complicaciones vasculares, locales y generales, incluyendo la insuficiencia cardiaca. La FAV puede ser de difícil manejo, con lesiones arteriales y venosas complejas. Aunque el tratamiento quirúrgico ha sido de elección por años, el endovascular ha demostrado éxito en fistulas de menor complejidad. La decisión terapéutica dependerá del tiempo al momento del diagnóstico, características de la lesión, las del paciente, y la disponibilidad de recursos.

Palabras clave: fistula arteriovenosa; lesiones del sistema vascular; procedimientos quirúrgicos vasculares; enfermedades vasculares.

Abstract:

Arteriovenous fistula (AVF) is a rare complication of vascular trauma, posing a diagnostic challenge. It often goes unnoticed and manifests clinically depending on its flow, leading to vascular dilation and even heart failure. The primary treatment goal is to eliminate its flow, either surgically or endovascularly. **Case Description:** Case 1: A 36-year-old male sustained a gunshot wound to the right thigh 13 years prior. He presented with pain, a pulsatile mass, thrill in the right iliac fossa extending to the femoral region, and dyspnea. CT angiography revealed a femorofemoral AVF and a pseudoaneurysm of the distal superficial femoral artery. Surgical treatment included AVF closure and femorofemoral bypass using a cryopreserved arterial graft. Case 2: A 27-year-old male sustained a stab wound six years prior. He presented with abdominal pain and fever, later diagnosed with heart failure and arrhythmogenic cardiomyopathy. CT angiography revealed an iliac-to-iliac AVF with significant dilation of the inferior vena cava. Endovascular treatment involved AVF occlusion with a covered stent. Both patients had favorable postoperative outcomes, with resolution of the AVF, symptom improvement, and hospital discharge. **Conclusion:** In patients with a history of vascular trauma, a high index of suspicion for AVF is crucial to prevent local and systemic vascular complications, including heart failure. AVFs can be challenging to manage due to complex arterial and venous involvement. While surgical treatment has been the gold standard for years, endovascular approaches have shown success in less complex fistulas. The therapeutic decision depends on the timing of diagnosis, lesion characteristics, patient factors, and resource availability.

Keywords: Arteriovenous fistula; vascular system injuries; vascular surgical procedures; vascular diseases.