

Costa Rica en el Exterior

Caracterización posterior del fenotipo audio-vestibular DFNA1. Arch Otorinolaringol Head Neck Surg 1998 Jun;124(6):699-702. Lalwani AK, Jackler RK, Sweetow RW, Lynch ED, Raventós H, Morrow J, King MC y León PE.

Antecedentes: La hipoacusia hereditaria autosómica dominante no sindrómica en una familia costarricense grande es causada por una mutación en el homólogo humano del gen diaphanous de Drosophila. Objetivo: Para caracterizar mejor el fenotipo de DFNA1 con una evaluación audiovestibular exhaustiva y tomografía computarizada del hueso temporal. Pacientes: un niño afectado y dos adultos afectados de la familia costarricense con la mutación en el gen diaphanous fueron estudiados en el Centro Médico de la Universidad de California en San Francisco.

Intervenciones: Examen otológico y neuro-otológico, audiometría de tonos puros, audiometría del lenguaje y examen de imitación, potenciales evocados auditivos, electrocoqueografía y emisiones otoacústicas, electronis-tagmografía y tests de autorotación vestibulares, tomografía computarizada del hueso temporal.

Resultados: El sujeto menor, un niño de 8 años, presentó una pérdida auditiva leve, reflejos estapedios íntegros, emisiones otoacústicas a frecuencias altas, potenciales evocados auditivos normales y hallazgos electro-coqueográficos consistentes con un hidrops endolinfático. Los dos adultos presentaron pérdida auditiva neurosensorial severa a profunda bilateral. La electronistagmografía mostró una función vestibular normal. La tomografía computarizada mostró estructuras del oído externo, medio e interno normales.

Conclusiones: Estos resultados sugieren que la pérdida auditiva temprana para tonos graves que presenta esta familia se asocia a un hidrops endolinfático. La elucidación del papel del gen diaphanous en la audición llevará a un mejor entendimiento del mecanismo del hidrops endolinfático.

Envenenamiento por pesticidas en Costa Rica durante 1996. Vet Hum Toxicol 1998 Feb;40(1):42-44. Leveridge YR

Un estudio retrospectivo en el Centro Nacional de Control de Intoxicaciones de Costa Rica describe el patrón de envenenamientos por pesticidas durante 1996. Un total de 1274 exposiciones a pesticidas fue reportado. Las exposiciones ocupacionales fueron las más frecuentes (38.5%), seguido por accidentales (33.8%) y intentos de suicidio (22.5%). La razón hombre/mujer fue de 2.4:1. Ochenta por ciento de los pacientes tenían síntomas en el momento de la consulta. Los agentes más frecuentes fueron los organofosforados, los carbamatos y los bupiridílicos (46%), los hallazgos clínicos con estos productos fueron náusea, vómitos, dolor abdominal, mareos y cefaleas. Las llamadas provinieron principalmente de hospitales y clínicas (75%) seguido de llamadas desde el domicilio (18.2%). La educación de los usuarios de pesticidas y de la comunidad general es esencial para crear conciencia de la toxicidad de estos agentes y reducir la morbilidad.

Enfermedad de Hodgkin en Costa Rica: Reporte de 40 casos con Análisis para el Virus de Epstein-Barr.

Monterroso V, Zhou Y, Koo S, Glackin C, Bujan W, Medeiros LJ. Am J Clin Pathol 1998; 109:618-24.

Se estudiaron 40 casos de enfermedad de Hodgkin (EH) de Costa Rica, con la determinación de la presencia del virus de Epstein-Barr (EBV) en las células de Reed-Sternberg y de Hodgkin (RS-H). También se compararon las características de estos pacientes con las reportadas en países industrializados y en vías de desarrollo. En vista de que los costarricenses tienen un estándar de vida relativamente más alto que los residentes de otras naciones de la misma región geográfica y de configuración genética similar, se postuló que dicha comparación podría aclarar la hipótesis de que los factores socioeconómicos inciden en la prevalencia del EBV en la EH y en las características epidemiológicas de la EH, en patrón similar al modelo del polio ("nature vrs nurture", "naturaleza vrs ambiente"). Sólo en 16 (40%) de los casos, los estudios inmunohistoquímicos demostraron que las células de RS-H expresaban la proteína de membrana latente (LMP-1) del EBV, desglosados como sigue: 12 (86%) de 14 casos de celularidad mixta y 3 (15%) de 20 casos de esclerosis nodular y un caso de depleción linfocítica. Ninguno de los 5 casos de predominio linfocítico expresaron dicho antígeno. En los 16 casos positivos para el LMP-1 del EBV, estudios de PCR revelaron el tipo A del EBV en 12 casos y el tipo B en 4 casos. La esclerosis nodular fue el tipo más frecuente de EH (20 casos, 50%), seguido por la celularidad mixta (14 casos, 35%). La prevalencia relativamente baja del EBV en las células de RS-H de la EH y la alta incidencia de esclerosis nodular en Costa Rica es similar a lo reportado en países industrializados y está en contraste con lo reportado en países vecinos de Centroamérica. Estos hallazgos apoyan la hipótesis de que la prevalencia de EBV en EH y las características epidemiológicas están ligadas a las condiciones socioeconómicas y que la localización geográfica o la etnicidad son de menor importancia.

Palabras claves: *Enfermedad de Hodgkin, Costa Rica, virus de Epstein-Barr, proteína de membrana latente, inmunohistoquímica, reacción en cadena de polimerasa.*

Localización de dos genes causantes de Lipofuscinosis neuronal Ceroid Infantil Tardía. (Haines JL, Boustany RMN, Alroy J, Auger K, Shook KS, Terwedow H & Lerner TJ. Chromosomal location of two genes underlying late-infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Neurogenetics* 1998; 1:217-222)

La lipofuscinosis neuronal ceroid infantil tardía (LINCL; CLN2) es un desorden neurodegenerativo hereditario de la niñez caracterizado por convulsiones, pérdida de la visión y deterioro motor y mental progresivo. La característica de la enfermedad es la acumulación de lisosomas secundarios agrandados empacados con cuerpos curvilíneos en las células de los individuos afectados. La base bioquímica de LINCL es aún desconocida y no existe un tratamiento eficaz en retrasar la progresión de la enfermedad. En un tamizaje genómico completo utilizando marcadores altamente polimórficos y 15 individuos afectados provenientes de 7 familias con más de un individuo afectado, encontramos evidencia de ligamiento entre el gen CLN2 de la LINCL con marcadores en el cromosoma 11p15.5. Posteriormente, determinamos el genotipo en los pacientes y todos los miembros disponibles de las familias para los marcadores en un región de 15 cM en 11p15.5. Encontramos un puntaje LOD máximo de dos puntos de 6.16 a $= 0.00$ en el locus del marcador D11S2362. El análisis multipuntual dio un puntaje LOD máximo de 6.90 localizado en el mismo marcador. Analizando los haplotipos, localizamos CLN2 a una región mínima candidata de 11 cM limitada por los marcadores para los loci D11S4046 hacia el telómero y D11S1996 hacia el centrómero. Adicionalmente, presentamos datos que sugieren que el gen causante de un subtipo de LINCL encontrado en Costa Rica se localiza a una región definida por el locus CLN6 en el cromosoma 15q21-23. El mapeo de estos dos loci de LINCL provee la base genética para el entendimiento de la heterogeneidad clínica observada en este grupo de enfermedades.

Accidente ofídico en niños: epidemiología y detección de factores de riesgo en la producción de absceso y necrosis. Pablo Saborío, Mario González, Marta Cambroner. *Toxicon*, Vol. 36(2) pp. 366, 1998.

Resumen: Se revisaron de manera retrospectiva los expedientes clínicos de 80 niños ingresados al Servicio de Pediatría del Hospital Tony Facio, Limón, Costa Rica, entre los años de 1985 a 1995 con el diagnóstico de accidente ofídico (AO). La tasa de prevalencia de la región fue de 20 accidentes por año por 100.000 habitantes, aunque, cantones como Talamanca y Siquirres alcanzaron tasas de 36 y 30 accidentes por año por 100.000 habitantes respectivamente. La distribución geográfica de los casos reveló áreas de ocurrencia que difieren con los lugares de mayor concentración de las serpientes en el área. La mayoría de los casos ocurrió en los meses de febrero y noviembre, entre las 16 y 19 horas. El promedio de edad de los niños afectados con AO fue de $8,67 \pm 2,66$ años, el cual no tuvo variación por sexo. Treinta y tres niños afectados eran indígenas y 31 pertenecían al cantón de Talamanca. Se logró identificar al tipo de serpiente productora del AO en el 58,4% de los casos. Los miembros inferiores fueron el sitio más común de mordedura (86,3% de los casos). Las complicaciones encontradas fueron: formación de absceso en 11,25%, necrosis en 10%, insuficiencia renal en 3,75%, síndrome compartamental en 2,5% y shock anafiláctico en 1,25%. La mortalidad fue de 2,5%. La detección de factores de riesgo (FR) para las dos complicaciones más frecuentes mostró: FR absceso: habitante de Talamanca ($p=0,02$), afección proximal de extremidades ($p=0,02$), tiempo de protrombina (TP) 2% ($p=0,01$), fibrinógeno 77 ($p=0,01$). FR necrosis: grado de severidad del accidente ($p=0,018$) y fibrinógeno 100 ($p=0,005$) Todos los pacientes con necrosis o absceso presentaban 2 o más factores de riesgo ($p0,01$). La presencia de dos o más factores de riesgo correlaciona con una sensibilidad de 100% y una especificidad de 67% en los pacientes con absceso. En los casos de necrosis, se obtuvo una sensibilidad de 87% y especificidad de 88%.

Palabras clave: *serpiente, absceso, necrosis, factores de riesgo.*