



REVISTA CHILENA DE ESTUDIANTES DE MEDICINA

NOVIEMBRE 2025, VOL N°15.

Fundada en Santiago de Chile en 2001. Editada por la Academia Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad de Chile.

En línea ISSN 0718-672X.
Impreso ISSN 0718-6711.



REVISTA CHILENA DE ESTUDIANTES DE MEDICINA

Noviembre 2025, Vol N°15.

SOBRE LA REVISTA

La Revista Chilena de Estudiantes de Medicina (RCEM) es una revista estudiantil fundada el año 2001. Corresponde a una revista de carácter científico y académico, cuya misión es promover el desarrollo de la investigación en el área de la salud y las ciencias biomédicas a través de la promulgación de conocimiento científico, por medio de la edición anual de Artículos Originales, Reportes de Casos, Revisiones Bibliográficas y Cartas al Editor.

La Revista tiene por objetivo asegurar la rigurosidad científica de las publicaciones, a través de la revisión de los manuscritos por un Comité Revisor, integrado por especialistas en el área de la salud y las ciencias biomédicas.

La RCEM está dirigida a estudiantes, profesionales y académicos de disciplinas afines al área de las ciencias de la salud, tanto de la Universidad de Chile como de otras universidades, dentro y fuera de Chile, que deseen contribuir a la divulgación de nuevo conocimiento científico.

Editada en Santiago de Chile por la Academia Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad de Chile, Avenida Independencia 1027, Programa de Anatomía del Desarrollo, Block A, Oficina 1, Comuna de Independencia, Santiago de Chile.

rcem.uchile.cl

Se autoriza la reproducción parcial o completa del presente número, bajo la condición de que se incluya la adecuada atribución a su origen, de conformidad con las disposiciones legales aplicables.

Rev Chil Estud Med.
En línea ISSN 0718-672X.
Impreso ISSN 0718-6711.

EQUIPO EDITORIAL

EDITOR EN JEFE

Constanza Rojas Mella.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

EDITOR EJECUTIVO

Diego Aller Acuña.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

EDITORES ASOCIADOS

Archibald Chester Obreque.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Camila Gómez Parraguez.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Catalina Erices Castillo.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Daniel Durán Alvarado.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

María Ignacia Concha Vera.

Interna de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Nicolás Quiroz Ramos.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Sophia Álvarez Salazar.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Vanessa Überuaga Gutiérrez.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

Vicente Tagle Terrazas.

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

EDITOR ASESOR

Dr. Abraham Gajardo Cortez.

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Medicina Interna, U.de Chile.

Doctorado en Ciencias Médicas, U. de Chile.

Residente Subespecialidad de Cardiología, Clínica Alemana de Santiago-UDD.

Diplomado en Metodología de la Investigación Clínica, MEDICHI, U. de Chile.

Diplomado en Bioestadística Avanzada, Pontificia U. Católica de Chile.

Certificado por el Programa Europeo de Educación en Epidemiología (EEPE).

Residente Intermedio Coronario, Clínica Alemana de Santiago.

Jefe Laboratorio Cardiología Traslacional, Programa de Fisiología, Biofísica y Fisiopatología, Instituto de Ciencias Biomédicas, U.de Chile.

Profesor Asistente (Carrera Ordinaria), Facultad de Medicina, U. de Chile.

Dr. Iván Solís Opazo

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Medicina Interna, U. de Chile.

Subespecialista en Endocrinología, CONACEM.

Profesor Asociado, Facultad de Medicina de la U. de Chile.

Departamento de Medicina Norte, Hospital Clínico de la U. de Chile.

Unidad de Endocrinología, Departamento de Medicina Interna de Clínica Las Condes.

Editor Asociado de Revista Médica de Chile.

Fellow del American College of Physicians.

JEFA DE COMUNICACIONES Y RR.SS

Catalina Monardes Silva

Estudiante de Medicina, U. de Chile, Santiago.

SUBJEFE DE COMUNICACIONES Y RR.SS

Nicolás Cholaky Mejía.

Interno de Medicina, U. de Chile, Santiago, Chile.

DISEÑO Y DIAGRAMACIÓN

Camila Palma Soto.

Diseñadora titulada de la U. de Chile, Santiago.

EDITORES CIENTÍFICOS

Dr. Abraham Gajardo Cortez

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Medicina Interna, U. de Chile.

Doctorado en Ciencias Médicas, U. de Chile.

Residente Subespecialidad de Cardiología, Clínica Alemana de Santiago-UDD

Diplomado en Metodología de la Investigación Clínica, MEDICHI, U. de Chile.

Diplomado en Bioestadística Avanzada, Pontificia U. Católica de Chile.

Certificado por el Programa Europeo de Educación en Epidemiología (EEPE).

Residente Intermedio Coronario, Clínica Alemana de Santiago. Jefe Laboratorio Cardiología Traslacional, Programa de Fisiología, Biofísica y Fisiopatología, Instituto de Ciencias Biomédicas, U. de Chile

Profesor Asistente (Carrera Ordinaria), Facultad de Medicina, U. de Chile.

Dra. Alicia Sciaraffia Rubio

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Inmunología Clínica, U. de Chile.

Magíster en Ciencia Biomédicas mención Inmunología, U. de Chile.

Profesor Asistente, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Servicio de Inmunología, VIH y Alergias, Hospital Clínico de la U. de Chile.

Dr. Alfredo Parra Lucares

Médico cirujano, Universidad de Chile.

Especialista en Medicina Interna, U. de Chile.

Doctor en Ciencias Médicas, U. de Chile.

Residente de Cardiología, Hospital Clínico de la U. de Chile.

Curso Docencia Efectiva XXIX versión, DECSA, Facultad de Medicina, U.de Chile.

Diplomado de Metodología de la Investigación Clínica, Escuela de Postgrado, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Perfeccionamiento en Buenas Prácticas Clínicas en Investigación con Seres Humanos, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, U.de Chile.

Coordinador de la Unidad de Investigación Cardiológica, Departamento Cardiovascular, Facultad de Medicina – Hospital Clínico de la U.de Chile.

Vicepresidente del Comité Ético Científico, Sociedad Chilena de Nefrología, 2023 a la fecha.

Socio Afiliado de la Sociedad Chilena de Ciencias Fisiológicas (SChCF), 2022 a la fecha.

Profesor Participante, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, U.de Chile.

Profesor Participante, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, U. de Chile.

Profesor Asistente, Departamento Cardiovascular, Facultad de Medicina – Hospital Clínico de la U. de Chile.

Examinador Pretítulo Internado Medicina Interna, Departamento de Medicina, Hospital Clínico U. de Chile.

Dr. Aníbal Hurtado Pinochet

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Dermatología, CONACEM.

Dra. Carolina Heresi Venegas

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Neurología Pediátrica, U. de Chile.

Magíster en Educación en Ciencias de la Salud, U. de Chile.

Master en Neuroinmunología, U.Autónoma de Barcelona.

Profesora encargada del Programa de Título de Especialistas de Neurología pediátrica, Campus Norte.

Presidente del Comité Académico del Programa de Título de Especialistas de Neurología Pediátrica.

Profesor Asistente, Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Editora asociada Andes Pediátrica, ex Revista Chilena de Pediatría.

Vicepresidente Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia (SOPNIA), 2024 a la fecha.

Dra. Consuelo Arroyo Schumacher

Médico cirujano, U. de Concepción.

Especialidad en Medicina Interna, U. de Chile.

Residente 2º año, Programa Título de Especialidad en Reumatología, Hospital Del Salvador, U. de Chile.

Dr. Cristián González Alarcón

Médico Cirujano, U. de Chile.

Bachiller con Mención en Ciencias Naturales y Exactas, U. de Chile.

Diploma Historia de la Salud y de las Ciencias Biomédicas, Facultad de Odontología, U. de Chile.

Magíster en Salud Pública, U. de Chile.

Dra. Daniela Ávila Smirnow

Médico Cirujano, Pontificia U. Católica de Chile.

Especialista en Neurología Pediátrica, CONACEM, U. de Chile.

Diplôme Interuniversitaire en Myologie, Université Pierre et Marie Curie/Sorbonne Universités, Francia.

Attestation de Formation Spécialisée Approfondie de Neurologie, Université Paris Sud, Francia.

Magíster de Ciencias y Tecnología mención Biología Molecular y Celular. Especialidad Genética. Université Pierre et Marie Curie/Sorbonne Universités, Francia.

Diplôme Universitaire en Explorations Neurophysiologiques Cliniques, Université Pierre et Marie Curie/Sorbonne Universités, Francia.

Profesor Asistente, Escuela de Medicina, Pontificia U. Católica de Chile.

Jefa de Sección de Neurología Pediátrica, Escuela de Medicina, Pontificia U. Católica de Chile.

Miembro del Programa Enfermedades Neuromusculares, Universidad de Neurodesarrollo, Red de Salud UC-CHRISTUS.

Unidad de Neurología Infantil, Hospital Dr. Sótero del Río.

Dra. Elizabeth Hellman Sepúlveda

Médico Cirujano, U. de la Frontera.

Especialista en Medicina Interna, U. de la Frontera.

Subespecialista en Nefrología, CONACEM, Pontificia U. Católica de Chile.

Profesor Asociado Adjunto, Escuela de Medicina, U. de Valparaíso.

Docencia de Post-Título Patología Alta Complejidad en Maternidad, Universidad De Valparaíso, 2021 a la fecha.

Miembro asociado de la Sociedad Chilena de Nefrología, 2007 a la fecha.

Miembro asociado de la Sociedad Chilena de Trasplante, 2018 a la fecha.

Referente Biomédico en Comité de Ética Científico del Servicio de Salud Valparaíso, San Antonio, 2021 a la fecha.

Miembro del Comité Científico de la Sociedad Chilena de Nefrología, 2022 a la fecha.

Unidad de Nefrología y Trasplante, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso, Chile.

Dr. Erico Segovia Ruiz

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialidad en Medicina Interna, Hospital Clínico de la U. de Chile.

Subespecialidad en Nefrología, CONACEM.

Profesor Asociado, Departamento de Medicina Norte, Hospital Clínico de la U. de Chile.

Dra. Francisca Bozan Pérez

Licenciada de Bachillerato en Ciencias, Facultad de Ciencias, U. de Chile.

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialista en Medicina Interna, U. de Chile.

Subespecialista en Reumatología, U. de Chile.

Research Fellow Miositis, U. de Manchester, UK.

Magíster en Epidemiología, U. de Los Andes.

Staff Servicio de Reumatología, Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

Profesora Asistente, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Staff Reumatología Centro Internacional de Estudios Clínicos.

Staff Reumatología Clínica Santa María.

Dra. Margot Acuña San Martín

Médico Cirujano, U. de la Frontera.

Especialidad en Obstetricia y Ginecología, U. de Chile.

Diplomado en Epidemiología Clínica e Investigación en Salud, CIGES, U. de la Frontera.

Magister en Epidemiología Clínica, U.de la Frontera, Temuco.

Diplomado Innovación de la Docencia Universitaria en Ciencias de la Salud, U. de la Frontera.

Diplomado Desarrollo Habilidades Directivas y Liderazgo, U. Mayor de Temuco.

Diplomado en Coaching Ontológico U.de la Frontera, Temuco.

Past President del Directorio de la Sociedad Chilena Climaterio (SOCHICLIM), 2014 a la fecha.

Miembro Directorio Asociación Latinoamericana de Endocrinología Ginecológica (ALEG), 2020 a la fecha

Coordinadora Especialidades Clínicas, Post-grado, Facultad de Medicina, U. de la Frontera.

Directora Departamento Obstetricia y Ginecología, Facultad de Medicina, U. de la Frontera, Temuco, Chile, 2019 a la fecha.

Médico Artículo 44 Hospital Hernán Henríquez Aravena de Temuco.

Miembro del Consejo Consultivo del AUGE., Noviembre 2020 - Noviembre 2023, en representación de las Facultades de Medicina de las Universidades reconocidas oficialmente en Chile. Resolución exenta: 963 del 11 Noviembre 2020.

Miembro Directorio corporación autónoma de certificación de especialidades médicas (CONACEM) en representación de Asociación de las Facultades de Medicina de Chile (ASOFAMECH), Enero 2022 a la fecha.

Reelecta en 2º periodo como Consejera del Consejo Consultivo del AUGE, Ministerio de Salud de Chile. Período 2023-2026, Resolución Exenta 1439 del 30 Octubre 2023.

Dra. María Teresa Muñoz Quezada

Título profesional de Psicología, U. de La Serena.

Magíster en Psicología mención Psicología Educacional, Pontificia U. Católica de Chile.

Doctora en Salud Pública, U. de Chile.

Profesora Asociada, Programa de Epidemiología, Escuela de Salud Pública, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Dra. Olivia Horna Campos

Licenciada en Enfermería, U. Nacional de Cajamarca.

Diplomado de Estudios Avanzados en Medicina Preventiva y Salud Pública, U. Autónoma de Barcelona.

Magíster en Salud Pública y Metodología de la Investigación Biomédica, U. Autónoma de Barcelona.

Doctorado en Salud Pública e Investigación Biomédica, U. Autónoma de Barcelona.

Profesora Asistente, Escuela de Salud Pública, U. de Chile.

Dr. Pablo Sepúlveda Varela

Médico cirujano, U. de Chile.

Especialidad en Medicina Interna, U. de Chile.

Subespecialidad en Cardiología, CONACEM, Hospital San Juan de Dios.

Subespecialidad en Cardiología Intervencional, Clinique Saint Jean, Bruselas, Bélgica.

Profesor Asistente, Pontificia U. Católica de Chile.

Dr. Paulo Mulsow Barrientos

Médico Cirujano, U. Austral de Chile.

Especialista en Genética Clínica, U. de Chile.

Magíster en Salud Pública (c), U. de Chile.

Médico Genetista Clínico, Hospital San Juan de Dios.

Coordinador Policlínico de Oncogenética, Hospital San Juan de Dios.

Dr. René Asenjo González

Médico cirujano, U. Austral de Chile.

Especialista en Medicina Interna, U. Austral de Chile.

Subespecialista en Cardiología, Hospital Clínico Pontificia U. Católica de Chile.

Formación en electrofisiología, Marshfield Clinic, Wisconsin, Estados Unidos.

Dr. Rodrigo Casals Aguirre

Médico Cirujano, U. de Chile.

Especialidad Cirugía Pediátrica, U. de Chile.

Subespecialidad Cirugía Neonatal y Fetal, Cincinnati Children's Hospital Medical Center y Hospital Vall d'Hebron Barcelona.

Diplomado en Educación en Ciencias Médicas, Departamento de Educación en Ciencias de la Salud.

Diplomado en Gestión y Administración de Instituciones de Salud, Universidad de los Andes.

Profesor asistente, Departamento de Pediatría y Cirugía pediátrica Campus Norte, U. de Chile.

Miembro de la Sociedad Chilena de Cirujanos Pediatras (SCh-CP).

Miembro de la International Pediatric Endosurgery Group (IPEG).

Dra. Verónica Iglesias Álamos

Médico Veterinario, U. de Concepción.

Diplomado en Liderazgo y Gestión de Equipos, Facultad de Economía y Negocios, U. de Chile.

Magíster en Ciencias Biológicas, mención Ciencias Ambientales, Facultad de Medicina, U.de Chile.

Doctorado en Salud Pública, Facultad de Medicina, U. de Chile

Profesora Asociada Escuela de Salud Pública, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Jefa del Programa de Epidemiología y Coordinadora de Postgrado Escuela de Salud Pública, Facultad de Medicina, U.de Chile.



CONTENIDOS

8	EDITORIAL	
	REFLEXIONES A PROPÓSITO DEL NUEVO NÚMERO EDITORIAL.....	8
10	SECCIÓN 1: CARTAS AL EDITOR	
	LA PERSONA DETRÁS DEL DIAGNÓSTICO: AFECTIVIDAD Y RELACIÓN MÉDICO-PACIENTE	11
13	SECCIÓN 2: ARTÍCULOS ORIGINALES	
	TENDENCIAS DEL CÁNCER COLORRECTAL EN CHILE: ANÁLISIS DE LA TASA DE MORTALIDAD DURANTE EL PERÍODO 2016-2023	14
22	SECCIÓN 3: REPORTES DE CASO	
	SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER: A PROPÓSITO DE UN CASO DE AMENORREA PRIMARIA	23
	CUANDO NO ES SOLO ESCABIOSIS: SARNA NORUEGA EN PACIENTE EMBARAZADA CON INMUNOSUPRESIÓN POR VIH	28
	CUANDO EL SISTEMA INMUNE ATACA AL MÚSCULO SIN PREVIO AVISO: MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA POR ANTICUERPOS HMGCR, REPORTE DE UN CASO	34
	SÍNDROME DE ALPORT: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDAD RENAL PROGRESIVA. REPORTE DE UN CASO CLÍNICO.....	39
	DESMIELINIZACIÓN SILENCIOSA: REGRESIÓN CONDUCTUAL Y COGNITIVA COMO PRIMER SIGNO DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X.....	45
51	SECCIÓN 4: ARTÍCULOS ESPECIALES	
	MÉDICO AUMENTADO VS. IA AUTÓNOMA: REDEFINIENDO LAS COMPETENCIAS ESENCIALES PARA LA PRÁCTICA DEL FUTURO.....	52

EDITORIAL

DOI: 10.5354/0718-672X.2025.81781

REFLEXIONES A PROPÓSITO DEL NUEVO NÚMERO EDITORIAL

CONSIDERATIONS ON THE NEW JOURNAL ISSUE

Diego Aller Acuña^{1,a}.

(1) Estudiante de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

(a) Editor Ejecutivo, Revista Chilena de Estudiantes de Medicina.

Correspondencia: Diego Aller Acuña (diegoaller@ug.uchile.cl)

ESTIMADOS LECTORES,

Es un honor poder presentar el Número 1 del Volumen 15 de la Revista Chilena de Estudiantes de Medicina, reafirmando nuestro compromiso con la promoción y difusión de la investigación biomédica y de salud pública de alta calidad, desarrollada por estudiantes y profesionales de la salud. Esta labor adquiere especial relevancia considerando la limitada presencia de revistas estudiantiles de acceso abierto en el ámbito de las ciencias de salud en nuestro país.

En esta edición, se presentan Reportes de Caso de diversas especialidades, dirigido a lectores interesados en patologías infrecuentes o en presentaciones inusuales. Asimismo, se presenta un estudio epidemiológico acerca de uno de los cánceres más relevantes en incidencia, prevalencia y mortalidad en nuestro país, tanto en hombres como en mujeres, cuyo análisis reviste especial interés de salud pública nacional. Complementan este número una Carta al Editor, que nos invita a reflexionar sobre la relación médico-paciente y el rol que puede ejercer el profesional más allá de la intención curativa, y una columna de opinión que plantea la urgencia de abordar los desa-

fíos pedagógicos, clínicos y éticos de nuestra carrera derivados del galopante progreso de las herramientas basadas en Inteligencia Artificial (IA).

Durante el proceso editorial, observamos que aproximadamente la mitad de los artículos recibidos correspondió a Reportes de Caso, mientras que la otra mitad se distribuyó principalmente entre Artículos Originales y Revisiones Bibliográficas. Esta tendencia refleja tanto el interés de los estudiantes por la práctica clínica como por los desafíos asociados al diseño de investigación más complejos. Este escenario nos invita a fortalecer la difusión de nuestras guías de envío y a promover activamente una mayor diversidad de tipos de manuscritos, con el fin de consolidar una producción científica equilibrada y de alto estándar.

Agradezco profundamente el compromiso del equipo de editorial, compuesto por estudiantes de distintos niveles formativos, antiguos y nuevos, cuya dedicación permitió avanzar con responsabilidad y profesionalismo en cada etapa del flujo editorial. Igualmente, expreso

mi gratitud a los revisores pares, cuya participación voluntaria garantizan la calidad y el rigor científico de los manuscritos publicados, y a los autores, quienes confiaron en esta revista y contribuyeron a enriquecer este número desde una actitud abierta hacia la mejora continua.

Mirando hacia adelante, la RCEM continuará trabajando en la actualización de sus Políticas Editoriales, la optimización de sus procesos

internos y el fortalecimiento de su presencia editorial, tanto a nivel nacional como internacional. Estas acciones se alinean con las buenas prácticas de organismos como COPE e ICMJE, y buscan consolidar un espacio académico confiable, transparente y formativo. En este contexto, invitamos a los estudiantes de medicina de las distintas casas de estudio, ya sea en etapas preclínicas, clínicas o internado, a continuar enviando sus trabajos y participar activamente de esta comunidad científica.

Les saluda afectuosamente,
Diego Alejandro Aller Acuña
Editor Ejecutivo
Revista Chilena de Estudiantes de Medicina
Facultad de Medicina, Universidad de Chile
Santiago, Chile

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

El autor declara que no recibió financiamiento externo para la elaboración de esta editorial.

CITAR COMO:

Aller Acuña, D. Reflexiones a propósito del nuevo número editorial. Revista Chilena De Estudiantes De Medicina, 15(1), 8-9. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.81781>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

SECCIÓN 1:

CARTAS AL EDITOR

LA PERSONA DETRÁS DEL DIAGNÓSTICO: AFECTIVIDAD Y RELACIÓN MÉDICO-PACIENTE.

THE PERSON BEHIND A DIAGNOSIS: AFFECTIVITY AND PATIENT/PHYSICIAN RELATIONSHIP.

Nayeli Sayen Villarroel Ríos (1)

(1) Estudiante de pregrado, Facultad de medicina, Universidad San Sebastián, Concepción, Chile.
Correspondencia: nvillarroelr1@correo.uss.cl

*"El buen médico trata la enfermedad,
el gran médico trata al paciente
que tiene la enfermedad"*

-William Osler

La OMS conceptualiza la salud como un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente como la ausencia de afecciones o enfermedades de cualquier índole¹. En base a lo anterior, surge una de las mayores problemáticas dentro del ejercicio de la medicina contemporánea, correspondiente al cambio de paradigma desde una mirada biomédica, hasta una visión biopsicosocial asociada al tratamiento integral de los pacientes.

Respecto a lo anterior, es de suma importancia tener en consideración que los pacientes no solamente enferman en el ámbito físico, si no que, de igual modo, padecen de dolencias afectivas asociadas a su condición². Un ejemplo de esto es la estrecha relación que existe entre la disnea con ventilación mecánica en UCI y la ansiedad que presenta el paciente por la "sed de aire", la cual según un estudio de Schmidt, incrementa la sintomatología y empeora el cuadro. Adicionalmente, el dolor y la ansiedad presentaron una relación bidireccional con la gravedad de la disnea³.

Sin ir más lejos, en pacientes oncológicos se ha visto una alta prevalencia de trastornos del ánimo como depresión y ansiedad, los cuales están asociados con una peor adherencia al tratamiento, menores tasas de sobrevida y mayor deterioro de la calidad de vida⁴. De igual modo, se ha esta-

blecido que varias patologías dentro de las cuales se incluye no solo el cáncer, sino que también "el Parkinson, la diabetes y el VIH/SIDA, son responsables del desarrollo de trastornos psicológicos o mentales"⁵.

En base a lo anterior, se puede establecer a la afectividad como un pilar clave dentro del desarrollo de un cuadro clínico, y a su vez, plantea una gran interrogante. ¿Qué se puede hacer al respecto? la respuesta es clara, humanizar cada vez más las atenciones y desarrollar a cabalidad la relación médico paciente (RMP).

Al evaluar la satisfacción de pacientes en diversos países, se repite en múltiples ocasiones que lo más destacado de la atención corresponde a la actitud amable e interesada, más allá del conocimiento teórico o la habilidad técnica. Esto demuestra que para el paciente no solamente es importante un tratamiento, sino que también busca una figura de apoyo y comprensión dentro del médico⁶.

Asimismo, según un estudio realizado en México en contexto de adherencia a tratamiento antihipertensivo, un aspecto clave que influyó positivamente fue la RMP a través de su frecuencia y calidad. Por su contraparte, en un estudio realizado en Perú, una mala RMP incrementó en casi dos veces la mala adherencia terapéutica, por lo cual se puede inferir la gran trascendencia que la RMP tiene dentro del tratamiento y sus resultados⁷.

Si bien la sobre tecnificación y los avances científicos han favorecido en gran cuantía el desarollo

de la medicina, la inteligencia emocional y la afectividad siguen siendo unos de los fundamentos más importantes a desarrollar sobre todo en una profesión que se ve sometida constantemente a situaciones estresantes. De igual modo, el aprender a valorar al paciente de forma íntegra como persona, corresponde al primer paso para desarrollar una medicina humanista y centrada en la atención del paciente⁸.

A modo de cierre, se puede concluir y sustentar el gran impacto que presenta la RMP dentro del cuidado de personas, no diagnósticos. Por tanto, invitamos a reflexionar respecto al rol que cumplimos más allá de un mero tratamiento o manejo farmacológico, el cual también debiese incluir dicha cercanía y compañía humana que caracteriza únicamente nuestra profesión, y que nos ha otorgado tantas alegrías como tristezas. En síntesis, y en palabras de Pellegrino, “la medicina corresponde a la más científica de las artes, la más artística de las humanidades y la más humanista de las ciencias”⁹. Por ende, nunca debería perderse el foco humanitario profundo que siempre, desde el primer día de formación a lo largo de la historia, ha sido parte de la labor médica.

REFERENCIAS

- 1 Organización mundial de la salud. Ginebra: OMS; 1946. Chapter 1, “Constitución de la organización mundial de la salud”; p.1.
- 2 Guerrero-Vaca DJ, Guerrero-Vaca DI, Escobar-Zabala OD, Herrera-Abarca JM. La relación médico-paciente en la actualidad. Una revisión. Polo del Conocimiento. [Internet] 2022; [consultado el 18 de mayo del 2025] 7(4):8-0. Disponible en: <https://polodelconocimiento.com/ojs/index.php/es/article/view/3873>
- 3 Schmidt M, Banzett RB, Raux M, Morélot-Panzini C, Dangers L, Similowski T, et al. Unrecognized suffering in the ICU: Addressing dyspnea in mechanically ventilated patients. Intensive Care Med. [Internet] enero de 2014. [consultado el 18 de mayo del 2025] 40 (1):1-10 Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00134-013-3117-3>
- 4 Obispo B, Jiménez-Fonseca P, García-García T, Rogado J, Pacheco-Barcia V, Calderon C. Influencia de la dignidad percibida y estrategias de afrontamiento en la incertidumbre y malestar emocional de pacientes con cáncer avanzado. Psicooncología [Internet] 2024;[consultado el 18 de mayo del 2025] 21: 251-264. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.5209/psic.98170>

- 5 Alarcón, P. Estado psicológico de pacientes con la enfermedad del Síndrome de Inmunodeficiencia Adquirida, internados en el Instituto de Medicina Tropical año 2022. Rev. Inst. Med. Trop [Internet] 2023. [consultado el 18 de mayo del 2025] 18(1) :65-73 DOI: <https://doi.org/10.18004/imt/2023.18.1.8>
- 6 Gutiérrez-Fuentes, J. La medicina, una ciencia y un arte humanos. EDUC MED [Internet] 2008; [consultado el 18 de mayo del 2025] 11 (Supl 1): S11-S15 Disponible en: <https://doaj.org/article/c80592824e7c4b639421c-3d49b2554fd>
- 7 Peña-Valenzuela AN, Ruiz-Cervantes W, Barrios-Olán C, Chávez-Aguilasochi AI. Relación médico-paciente y adherencia terapéutica en pacientes con hipertensión arterial. Rev Med Inst Mex Seguro Soc.[Internet] 2023;61(1):55-60. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10396067/pdf/04435117-61-1-55.pdf>
- 8 Marcos JF, Cerdio D, Del Campo E, Gutiérrez RE, Castro LA, Cedillo AC. Relación médico-paciente e inteligencia emocional, un reto en la educación médica. Rev Med Ética [Internet]. 2021 [citado 2025 May 18];32(3):635–664. Disponible en: <https://doi.org/10.36105/mye.2021v32n3.01>
- 9 Pellegrino ED, Thomasma DC. The virtues in medical practice. New York: Oxford University Press; 1993.

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

La autora declara que no recibió financiamiento externo para la elaboración de esta carta al editor.

Citar como: Villarroel, N. La Persona detrás del Diagnóstico: Afectividad y Relación Médico-Paciente. Revista Chilena De Estudiantes De Medicina,15(1),11-12.<https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.79006>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

SECCIÓN 2:

ARTÍCULOS ORIGINALES

TENDENCIAS DEL CÁNCER COLORRECTAL EN CHILE: ANÁLISIS DE LA TASA DE MORTALIDAD DURANTE EL PERÍODO 2016-2023

COLORECTAL CANCER TRENDS IN CHILE: ANALYSIS OF MORTALITY RATE DURING THE 2016-2023 PERIOD

Sofia Torales Tebes(1), Valentina Hormazabal Estibales(2), Javiera Muñoz Bobadilla(3), Sofia Leiva Marmolejo(4), Camilo Silva R(5).

(1) Estudiante de Medicina, Universidad de Valparaíso, San Felipe, Chile

(2) Médica Cirujana, Cesfam centro sur, Antofagasta, Chile

(3) Interna de Medicina, Universidad de Concepción, Concepción, Chile

(4) Estudiante de Medicina, Universidad de O'Higgins, Rancagua, Chile

(5) Estudiante de Medicina, Universidad Mayor, Santiago, Chile

Correspondencia: sofia.victoria.toralestebes@gmail.com

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El cáncer colorrectal (CCR) es la segunda causa más común de mortalidad por cáncer a nivel mundial. **OBJETIVO:** “Describir la tasa de mortalidad (TM) por tumor maligno de colon en Chile durante el período 2016-2023, según sexo, grupo etario y región”. **MATERIALES Y MÉTODOS:** Diseño ecológico, utilizando datos estadísticos del Departamento de Estadística e Información de Salud (DEIS) y del Instituto Nacional de Estadística (INE). El análisis descriptivo se realizó con medidas de tendencia central con apoyo de gráficas y tablas con software analítico Excel. No se requirió aprobación por comité de ética. **RESULTADOS:** La mayor TM fue durante 2023 con un valor de 14,13/100.000 defunciones. El sexo femenino presentó la mayor TM del periodo con 12,19/100.000 defunciones. El grupo etario con mayor TM fue 80 y más años con 137,36/100.000 defunciones. La región de Valparaíso tuvo mayor TM con 14,97/100.000 defunciones. **DISCUSIÓN:** La mayor TM fue el 2023, podría asociarse a la disminución de diagnóstico durante la pandemia, generando una acumulación de casos en años posteriores. Las mujeres tuvieron mayor TM, posiblemente por la ubicación del tumor en este sexo, que suele ser colon derecho, de peor pronóstico. El grupo de 80 años y más obtuvo la mayor TM, asociado a mayor número de casos y comorbilidades. La mayor TM fue en la región de Valparaíso, podría asociarse al mayor consumo de tabaco en esta región, y mayor presencia de adultos mayores. Se recomienda realizar más investigaciones para detectar tendencias en la población más específicas.

PALABRAS CLAVE: Chile, Mortalidad, Cáncer Colorrectal, Oncología

ABSTRACT

INTRODUCTION: Colorectal cancer (CRC) is the second most common cause of cancer-related mortality worldwide. **OBJECTIVE:** To describe the mortality rate (MR) due to malignant colon tumors in Chile during the period 2016-2023, by sex, age group, and region. **MATERIALS AND METHODS:** This study employed an ecological study approach, utilizing statistical data from the Department of Health Statistics and Information (DEIS) and the National Institute of Statistics (INE). The descriptive analysis used measures of central tendency supported by graphs and tables with Excel analytical software. This study did not require ethics committee approval. **RESULTS:** The highest MR occurred in 2023, with a value of 14.13/100,000 deaths. Females presented the highest MR of the period, 12.19/100,000 deaths. The age group with the highest MR was those aged 80 and over, 137.36/100,000 deaths. The Valparaíso region had the highest MR, reaching 14.97/100,000 deaths. **DISCUSSION:** The highest MR occurred in 2023, possibly

due to reduced diagnosis during the pandemic, resulting in an accumulation of cases in subsequent years. Females had a higher MR, possibly due to tumor location, which in females is often in the right colon and linked to worse prognosis. The 80 and over age group had the highest MR, likely associated with a higher number of cases and comorbidities. The highest MR is in the Valparaíso region, possibly due to higher tobacco consumption and a larger elderly population in that area. Further research is recommended to detect more specific trends in the population.

KEYWORDS: Chile, Mortality, Colorectal Cancer, Oncology

INTRODUCCIÓN

El cáncer colorrectal (CCR) es un tumor maligno común del tracto gastrointestinal, que se ha convertido en una grave amenaza para la salud global¹. Es el tercer cáncer más común y la segunda causa más común de mortalidad por cáncer a nivel mundial². En 2020, hubo un registro de 1.931.590 casos nuevos de CCR a nivel mundial, con un predominio masculino del 55,18 %. La tasa de incidencia ajustada por edad global del CCR fue de 23,4 en hombres y 16,2 en mujeres por cada 100.000 habitantes. Además, se registraron 935.173 muertes relacionadas con el CCR³. Los países con un Índice de Desarrollo Humano (IDH) alto presentan las tasas de incidencia más elevadas, debido a factores dietéticos y de estilo de vida. Por otro lado, los países con un IDH más bajo o medio han experimentado un aumento en las tasas de CCR debido a la urbanización y la occidentalización⁴.

En América Latina, el CCR está aumentando debido a que existe una transición hacia niveles más altos de desarrollo humano, se estima que la incidencia para 2030 aumentará en un 60%, con un total de 396.000 casos nuevos por año⁵.

En Chile se evidencia un aumento lineal y constante en la incidencia, mortalidad y prevalencia del CCR entre 2009 y 2018⁶, presentando la incidencia estandarizada por edad más alta de Sudamérica, esto se correlaciona con que Chile tiene uno de los IDH más altos de América Latina⁷.

Desde el año 2013, el CCR está incorporado en las Garantías Explícitas en Salud (GES), lo que asegura acceso, oportunidad y financiamiento para toda persona de 15 años o más desde la sospecha diagnóstica⁸. Los signos y síntomas más comunes en pacientes con esta patología son hemato-

quecia, dolor abdominal, alteración en los hábitos intestinales y pérdida de peso inexplicable⁹. El Gold Standard es la colonoscopia, examen que tiene una alta sensibilidad y especificidad para el diagnóstico y localización del tumor, además permite la realización de biopsias. En cuanto al tratamiento, este depende del estadio de la enfermedad incluyendo la resección quirúrgica, radioterapia, quimioterapia y/o inmunoterapia¹⁰.

Dada la alta carga de enfermedad y su tendencia al aumento de la mortalidad por CCR a nivel mundial y nacional, es necesario estudiar la realidad local y el impacto que tiene en la mortalidad en los últimos años, con el fin de generar información útil para la planificación de recursos del sistema sanitario y posibles estrategias de prevención y manejo de esta patología. Es por esto que el objetivo general de la presente investigación es describir la tasa de mortalidad por tumor maligno de colon durante el periodo 2016 a 2023 en Chile. Para ello, se analizó de manera descriptiva la tasa de mortalidad según sexo, se determinó su comportamiento en distintos grupos etarios y se compararon las variaciones observadas entre las regiones del país.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio de tipo ecológico, donde se estudiaron las defunciones por tumor maligno de colon como causa básica en Chile entre los años 2016-2023. Se utilizaron las bases de datos de las defunciones entre los años 2016-2023 publicadas por el Departamento de Epidemiología e Información de Salud (DEIS), del Ministerio de Salud (MINSAL). Se utilizó el código C18 en la clasificación CIE 10 utilizada por el DEIS correspondiente a "Tumor maligno del colon". A partir de los registros ya mencionados, se analizó la tendencia temporal, mediante el cálculo de tasas de mortalidad específica (TME), según las variables

poblacionales de edad, sexo, región y año de defunción. Para el cálculo de la TM se utilizó la siguiente fórmula:

$$\text{Tasa de Mortalidad} = \frac{\text{Número de defunciones por tumor maligno de colon como causa básica}}{\text{Población total en riesgo}} \times 100.000$$

El denominador utilizado en las tasas promedio por región y por período correspondió a la población total estimada para cada región y año, según las proyecciones oficiales del Instituto Nacional de Estadísticas (INE). Cabe señalar que las tasas descritas corresponden a tasas brutas, no estandarizadas por edad.

Con respecto a las regiones de residencia, se analizó un total de 15, debido a que la actual Región de Ñuble (XVI), cuando se realizó el último Censo (2017) era perteneciente a la Región del Biobío, por lo cual se realizó la sumatoria de ambas regiones para la realización del cálculo en este ítem.

El análisis estadístico, la tabulación de datos y los gráficos se realizaron utilizando Microsoft Excel. Dado que los datos están abiertos a todo público, estaban anonimizados y eran de carácter confidencial según lo dispuesto en la Ley N°17.374, Artículo 29, no fue necesario la resolución de un comité de ética. No se identifican conflictos de interés en los autores.

RESULTADOS

Durante el período 2016–2023, en Chile se registraron 17.072 defunciones por tumor maligno de colon, con una tasa de mortalidad promedio de 12,14 por 100.000 habitantes. La tasa de mortalidad aumentó de manera sostenida a lo largo del período, desde 10,59 en 2016 hasta 14,13 por 100.000 habitantes en 2023, año que presentó el valor más alto observado (Figura 1)

En relación a la variable sexo, se observó que la TM en mujeres es ligeramente superior, con 12,19 defunciones por cada 100.000 habitantes, en comparación con los hombres, cuya tasa fue de 12,1 defunciones por cada 100.000 habitantes. La TM en hombres fue mayor que la de mujeres en el período comprendido entre los años 2020

a 2023 y en el año 2018, sólo siendo mayor en mujeres en los años 2016, 2017 y 2019. (Figura 1)

Se puede observar que la TM más alta en ambos sexos fue en el año 2023 con un valor de 14,15 defunciones por cada 100.000 habitantes en hombres y 14,12 defunciones por cada 100.000 habitantes en mujeres. La TM más baja en hombres fue el año 2016 con un valor de 9,95 defunciones por cada 100.000 habitantes, mientras que en mujeres fue el año 2017 con una TM de 11,18 defunciones por cada 100.000 habitantes.

Al analizar los datos agrupados por grupo etario, se pudo observar que la mayor TM por tumor maligno de colon se presentó en el grupo de “80 años y más” con 137,36 por cada 100.000 habitantes, seguido del grupo “65-79” con 48,7. Los grupos que presentaron la TM más baja fueron el de “0 a 9”, con un valor de 0, mientras que el grupo de “10 a 14” presentó un valor de 0,02 muertes por cada 100.000 habitantes. (Figura 2)

Finalmente, en cuanto a las regiones, la TM más alta se registró en la región de Valparaíso con 14,97 por cada 100.000 habitantes, seguida por la región de la Araucanía con 13,76. Por otro lado, las regiones que presentaron la TM más baja fueron Tarapacá y Atacama con 9,30 muertes por cada 100.000 habitantes (Figura 3).

DISCUSIÓN

La tasa de mortalidad promedio del período estudiado mostró un aumento progresivo a lo largo de los años (a excepción del año 2021). Esto se correlaciona con datos de GLOBOCAN 2020, los cuales muestran que la incidencia y las muertes por CCR están aumentando en los países en desarrollo, tanto en hombres como en mujeres, siendo los países de ingresos altos y medios-altos los que representaron más del 88 y el 85% de la incidencia y la mortalidad, respectivamente¹¹.

La mortalidad del CCR varía considerablemente entre países y entre regiones del mundo, relacionándose con su nivel socioeconómico. Según el Banco Mundial, Chile pertenece a la categoría de países de ingresos altos. Su tasa de mortalidad

durante el periodo estudiado fue de 12.14 defunciones por cada 100.000 habitantes, siendo similar a la de otros países y regiones pertenecientes al grupo de medianos-altos y altos ingresos, tales como China y Europa, que presentaron una tasa de mortalidad estandarizada por edad de 12,0 por 100.000 y 12,3 por 100.000, respectivamente¹². Esta relación con el desarrollo económico de los países podría deberse a su asociación con el envejecimiento poblacional, además de la exposición a factores de riesgo asociados al comportamiento individual, tales como la adopción de dietas occidentalizadas poco saludables, el sedentarismo y la obesidad^{8,13}.

Así como también el aumento progresivo de la TM por CCR a través de los años, alcanzando la cifra más alta el 2023 podría estar relacionado a la reciente pandemia COVID a la cual nos enfrentamos hace algunos años.

Esto podría deberse a dos razones principales descritas en diversas fuentes bibliográficas, el primero de ellos nos señala que durante este periodo; que en Chile inicia en Marzo del 2020; la mayoría de los recursos destinados a salud fueron puestos a disposición para atender la emergencia sanitaria y así como también el confinamiento generaron que disminuyera significativamente el screening y detección precoz de patologías oncológicas. Un estudio de cohorte realizado a 20 instituciones durante el 2020 concluyó que durante ese año hubo una disminución significativa de las pruebas de screening, las cuales se redujeron entre un 85% y un 90%¹⁴.

El segundo motivo al cual podríamos atribuir este aumento en la TM por CCR a través de los años, es que, tras el término de la pandemia y vuelta a la normalidad, se ha retrasado la gestión de los casos acumulados durante este periodo. En Reino Unido, se estima que un millón de personas no se han realizado pruebas para detección precoz de CCR y aproximadamente 8.500 personas que obtuvieron un resultado positivo en el test de sangre oculta en deposiciones vía correo electrónico previo al confinamiento están a la espera de una cita para colonoscopía de seguimiento¹⁵. Por lo cual, debido a la disminución de realización de pruebas de tamizaje y retrasos en inicio

de tratamiento por alta demanda, nos enfrentaríamos a diagnósticos tardíos, es decir, CCR en etapas avanzadas lo que conlleva a una menor oferta de alternativas terapéuticas curativas para dichos pacientes y generando así un aumento de la tasa de mortalidad por CCR. Una revisión sistemática y metaanálisis realizada por Hanna y colaboradores en año 2020, señala que el riesgo de muerte por cáncer de colon aumenta en un 6% por cada 4 semanas de retraso para efectuar tratamiento quirúrgico, y un aumento del 13% por cada 4 semanas de retraso para quimioterapia adyuvante¹⁶.

En la discusión de los resultados obtenidos de TM por cáncer de colon según sexo, en donde en promedio se obtuvo una mayor TM en mujeres con respecto a hombres en el periodo estudiado, es importante mencionar que los resultados obtenidos se contradicen con lo descrito por la literatura, la cual en general destaca a los hombres como grupo más prevalente en cuanto al desarrollo y muerte por tumor maligno de colon^{17,18}.

Una revisión sistemática, realizada por Hansen y colaboradores en 2012, evaluó las diferencias en cuanto a pronóstico y características clínicas entre el cáncer de colon izquierdo y el derecho, y encontró entre otras cosas, diferencias en el género, edad, diferenciación tumoral y clínica. En cuanto a las diferencias de presentación del CCR según sexo, describió que las mujeres tienden a tener una mayor incidencia de cáncer en el lado derecho con respecto a los hombres, lo que a su vez se expresa en estadios tumorales más avanzados, menos diferenciados, más grandes y por lo tanto, con peores pronósticos al momento de la detección¹⁹. Es por esto que se plantea como hipótesis que las mujeres podrían presentar una mayor TM por tumor maligno de colon, debido a que tienen mayor tendencia a presentar tumores más agresivos al momento del diagnóstico con respecto a los hombres.

En los resultados obtenidos en la TM según grupo etario, se aprecia que esta se eleva considerablemente en los grupos etarios comprendidos por “65-79 años” y “80 y más”, siendo este último el más alto. Acorde a la Ley N°19.828²⁰, los individuos

que se encuentran en estos grupos son considerados adultos mayores. Esta población presenta diferentes factores que pueden interferir en la evolución, tratamiento y desenlace de la enfermedad. En primer lugar, por su edad presentan como base un factor de riesgo no modificable de cáncer. En un estudio realizado por Ionescu VA, refieren que adultos sobre los 65 años tienen una probabilidad tres veces mayor de tener cáncer de colon en comparación con individuos que se encuentren entre los 25 y 49 años²¹.

Otros factores que afectan a esta población son los síndromes geriátricos, comorbilidades y condiciones preeexistentes, fragilidad, necesidades sociales, adherencia al tratamiento, entre otras, que en comparación a un adulto joven o de mediana edad puede hacer la diferencia en la mortalidad del cáncer de colon.

En un estudio realizado por Toquero y colaboradores, en donde analizaron si la edad mayor es un factor pronóstico independiente a la supervivencia de cáncer, se menciona que esta población se somete en menor medida a tratamiento oncológico y a cirugías resectivas de hígado y pulmón por metástasis, en comparación con la población joven, tratamientos que pueden aumentar la sobrevida. A su vez aquellos que sí se someten a tratamiento oncológico reciben una menor proporción de terapia combinada, debido a factores como polifarmacia, comorbilidades o peor estado funcional, los cuales tradicionalmente se asocian a una peor supervivencia, a una menor prescripción de este tipo de tratamiento y a una mayor toxicidad²². Aún cuando, los adultos mayores son una población heterogénea, en donde algunos pueden contar con una buena salud al momento de ser diagnosticados, hay otros que presentan factores que pueden incidir en el tipo de tratamiento al cual se someten, lo cual puede ser decisivo, en combinación a los factores mencionados, para la sobrevida o muerte del paciente.

Si bien este grupo presenta elevados índices de mortalidad por esta patología, igual cuenta con una representatividad mucho menor en los estudios, lo que conlleva a una evidencia limitada en el contexto del CCR para este grupo etario²³.

Por otro lado, la mayor TM por tumor maligno de colon según región durante el periodo estudiado, se registró en la región de Valparaíso, nuestros resultados se pueden asociar a la presencia de ciertos factores de riesgo presentes en dicha región. De acuerdo a la encuesta nacional de Salud realizada el 2016-2017, la región con mayor prevalencia de consumo de cigarrillo es la región de Valparaíso²⁴. Sumado a lo anterior, la región de Valparaíso es la región que presenta la mayor cantidad de adultos mayores en el periodo 2009-2017 en Chile²⁵, tanto la edad avanzada como el tabaquismo se consideran factores de riesgo para tumor maligno de colon.

Dentro de las fortalezas del presente estudio cabe destacar que la base de datos utilizada es representativa de la población en estudio, ya que incluye la totalidad de defunciones a nivel nacional por tumor maligno de colon durante el periodo 2016-2023. En segundo lugar, la base de datos utilizada corresponde a información oficial publicada por el Departamento de Epidemiología e Información de Salud (DEIS), del Ministerio de Salud (MINSAL).

Una limitación para el cálculo de las tasas de mortalidad durante el periodo 2016-2023 es el uso de los datos del Censo 2017, ya que se podría sesgar las estimaciones al no considerar los cambios demográficos ocurridos en los años posteriores, como el crecimiento poblacional, el envejecimiento y las migraciones. Al momento de realizar este estudio los resultados del CENSO 2024 no han sido publicados oficialmente. Otro de los limitantes es que los datos de la actual región de Ñuble se encuentran incluidos dentro de la región del Biobío.

CONCLUSIÓN

La tasa de mortalidad por CCR ha presentado un aumento progresivo a través de los años, siendo esto un desafío que nos insta a buscar y promover estrategias para abordar dicha problemática. Este estudio evidencia la necesidad de invertir más recursos en la masificación y fortalecimiento de herramientas de detección temprana, siendo PRENEC (Programa de prevención de neoplasia

colorrectal) una representación de lo antes mencionado.

Así como también es relevante poder implementar estrategias para disminuir la exposición de nuestra población a aquellos factores de riesgo modificables. Siendo también necesario fomentar la investigación de factores de riesgo específicos en regiones que presentan índices más elevados, para así intervenir de manera eficaz y acorde a la realidad local.

Finalmente, es fundamental transmitir la importancia de los estilos de vida saludable como prevención y factor protector para el desarrollo de esta enfermedad.

REFERENCIAS

- 1 Berbecka M, Berbecki M, Gliwa AM, Szewc M, Sitarz R. Managing Colorectal Cancer from Ethology to Interdisciplinary Treatment: The Gains and Challenges of Modern Medicine. *Int J Mol Sci.* 2024 Feb;7:25(4):2032. doi: 10.3390/ijms25042032. PMID: 38396715; PMCID: PMC10889298.
- 2 Sadeghi M, Gholami A, Rezaei N. Colorectal Cancer: Epidemiology, Risk Factors, and Prevention. *Cancers (Basel).* 2024 Apr;2:16(8):1530. doi:10.3390/cancers16081530.
- 3 Darmadi D, Mohammadian-Hafshejani A, Kheiri S. Global Disparities in Colorectal Cancer: Unveiling the Present Landscape of Incidence and Mortality Rates, Analyzing Geographical Variances, and Assessing the Human Development Index. *J Prev Med Hyg.* 2025 Jan;31:65(4):E499-E514. doi: 10.15167/2421-4248/jpmh2024.65.4.3071. PMID: 40026425; PMCID: PMC11870140.
- 4 Matsuda T, Fujimoto A, Igarashi Y. Colorectal Cancer: Epidemiology, Risk Factors, and Public Health Strategies. *Digestion.* 2025;106(2):91-99. doi: 10.1159/000543921. Epub 2025 Feb 12. PMID: 39938491.
- 5 Arnold M, Sierra MS, Laversanne M, Soerjomataram I, Jemal A, Bray F. Global patterns and trends in colorectal cancer incidence and mortality. *Gut.* 2017 Apr;66(4):683-691. doi: 10.1136/gutjnl-2015-310912. Epub 2016 Jan 27. PMID: 26818619.
- 6 Mondschein S, Subiabre F, Yankovic N, Estay C, Von Mühlenbrock C, Berger Z. Colorectal cancer trends in Chile: A Latin-American country with marked socioeconomic inequities. *PLoS One.* 2022 Nov 10;17(11):e0271929. doi: 10.1371/journal.pone.0271929. PMID: 36355864; PMCID: PMC9648833.
- 7 Lu B, Li N, Luo CY, Cai J, Lu M, Zhang YH, Chen HD, Dai M. Colorectal cancer incidence and mortality: the current status, temporal trends and their attributable risk factors in 60 countries in 2000-2019. *Chin Med J (Engl).* 2021 Jul 7;134(16):1941-1951. doi: 10.1097/CM9.0000000000001619. PMID: 34238851; PMCID: PMC8382382.
- 8 Acuña C, Fuentes A, Farías I, Arche J. Evolución De La Mortalidad Por Cáncer Colorrectal En Chile: Un Estudio De 25 Años (1997-2022). *Revista ANACEM.* 2023;17(1):70-6.
- 9 Demb J, Kolb JM, Dounel J, Fritz CDL, Advani SM, Cao Y, et al. Red Flag Signs and Symptoms for Patients With Early-Onset Colorectal Cancer: A Systematic Review and Meta-Analysis. *JAMA Netw Open.* 2024 May 24;7(5):e2413157. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2024.13157.
- 10 Kuipers EJ, Grady WM, Lieberman D, Seufferlein T, Sung JJ, Boelens PG, et al. Colorectal cancer. *Nature Reviews Disease Primers.* 2015 Nov 5;1(15065):15065. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4874655/
- 11 Hossain, MS, Karuniawati, H., Jairoun, AA, Urbi, Z., Ooi, DJ, John, A., Lim, YC, Kibria, KMK, Mohiuddin, AKM, Ming, LC, Goh, KW y Hadi, MA (2022). Cáncer colorrectal: Una revisión de carcinogénesis, epidemiología global, desafíos actuales, factores de riesgo y estrategias de prevención y tratamiento. *Cancers*, 14 (7), 1732. https://doi.org/10.3390/cancers14071732
- 12 Li, N., Lu, B., Luo, C., Cai, J., Lu, M., Zhang, Y., Chen, H., & Dai, M. (2021). Incidence, mortality, survival, risk factor and screening of colorectal cancer: A comparison among China, Europe, and northern America. *Cancer letters,* 522, 255-268. https://doi.org/10.1016/j.canlet.2021.09.034
- 13 Araghi, M., Soerjomataram, I., Jenkins, M., Brierley, J., Morris, E., Bray, F., & Arnold, M. (2019). Global trends in colorectal cancer mortality: projections to the year 2035. *International journal of cancer,* 144(12), 2992-3000. https://doi.org/10.1002/ijc.32055
- 14 London JW, Fazio-Eynullayeva E, Palchuk MB, Sankey P, McNair C. Effects of the COVID-19 Pandemic on Cancer-Related Patient Encounters. *JCO Clin Cancer Inform.* 2020 Jul;4:657-665. doi: 10.1200/CCI.20.00068. PMID: 32716647; PMCID: PMC7444638.
- 15 The Lancet Gastroenterology Hepatology. Resuming bowel cancer screening post-COVID-19. *Lancet Gastroenterol Hepatol.* 2020 Aug;5(8):711. doi: 10.1016/S2468-1253(20)30200-4. Epub 2020 Jun 25. PMID: 32593321; PMCID: PMC7316446.
- 16 Hanna TP, King WD, Thibodeau S, Jalink M, Paulin GA, Harvey-Jones E, O'Sullivan DE, Booth CM, Sullivan R, Aggarwal A. Mortality due to cancer treatment delay: systematic review and meta-analysis. *BMJ.* 2020 Nov 4;371:m4087. doi: 10.1136/bmj.m4087. PMID: 33148535; PMCID: PMC7610021.
- 17 Healthline Editorial Team. Colorectal Cancer Prevalence by Age, Race, Sex, and Location. *Healthline.* 2024 Mar 15. Available from: <https://www.healthline.com/>

- health/colorectal-cancer/colorectal-cancer-prevalence
- 18 American Cancer Society. Colorectal Cancer Facts & Figures 2023-2025. Atlanta: American Cancer Society; 2023. Available from: <https://www.cancer.org/content/dam/CRC/PDF/Public/8604.00.pdf>
- 19 Hansen IO, Jess P. Possible better long-term survival in left versus right-sided colon cancer - a systematic review. *Dan Med J.* 2012 Jun;59(6):A4444. PMID: 22677242.
- 20 SENAMA | Servicio Nacional del Adulto Mayor [Internet]. www.senama.gob.cl. Available from: <http://www.senama.gob.cl/servicio-nacional-del-adulto-mayor>
- 21 Ionescu VA, Gheorghe G, Bacalbasa N, Chiotoroiu AL, Diaconu C. Colorectal cancer: From risk factors to oncogenesis. *Medicina (Kaunas)* [Internet]. 2023;59(9). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/medicina59091646>
- 22 Toquero P, Mondéjar R, Romero-Laorden N, Méndez E, Castillo L, Hernández Marín B, et al. Is older age an independent prognostic factor of survival in metastatic colorectal cancer? *Oncology* [Internet]. 2024;102(9):747–58. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1159/000535187>
- 23 Savu E, Vasile L, Serbanescu MS, Alexandru DO, Gheonea IA, Pirici D, Paitici S, Mogoanta SS. Clinicopathological Analysis of Complicated Colorectal Cancer: A Five-Year Retrospective Study from a Single Surgery Unit. *Diagnostics (Basel).* 2023 Jun 9;13(12):2016. doi: 10.3390/diagnostics13122016. PMID: 37370913; PMCID: PMC10296966.
- 24 Ministerio de Salud. Informe Encuesta Nacional de Salud 2016-2017 Consumo de Tabaco. 2018.
- 25 ADULTOS MAYORES Síntesis de resultados Contenidos [Internet]. Available from: https://observatorio.ministeriodesarrollosocial.gob.cl/storage/docs/casen/2017/Resultados_Adulto_Mayores_casen_2017.pdf

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

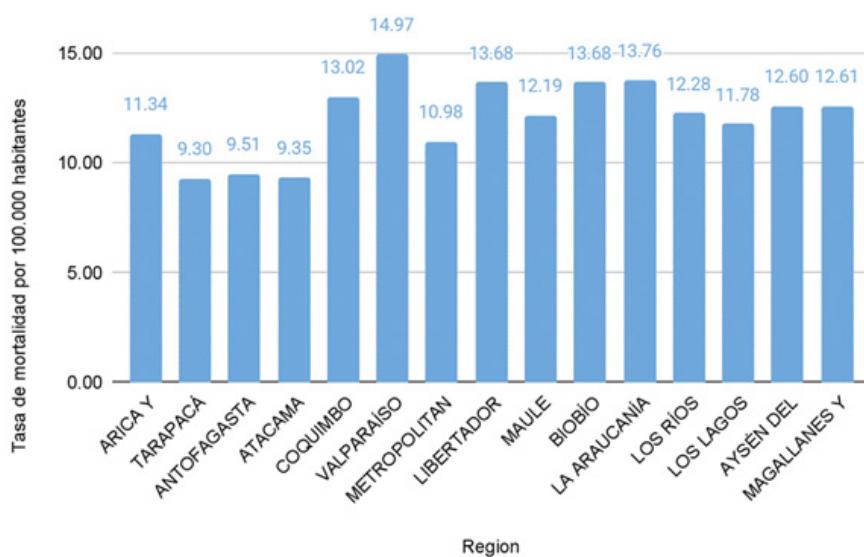
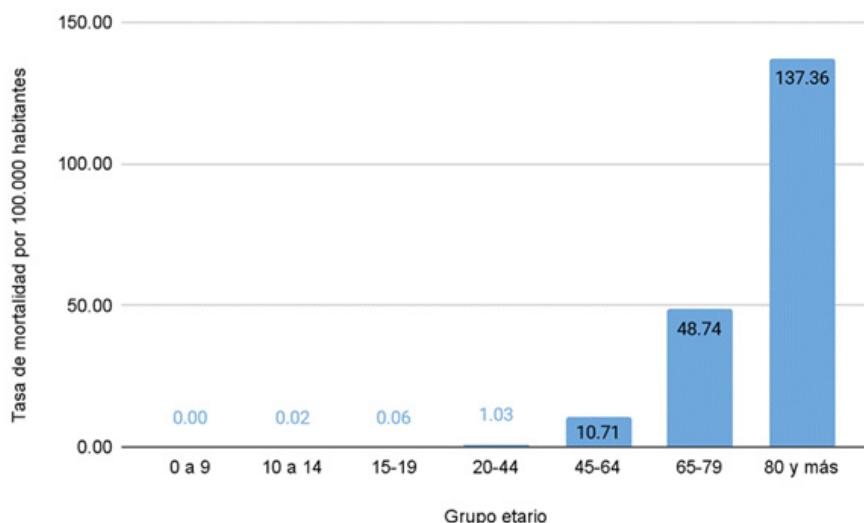
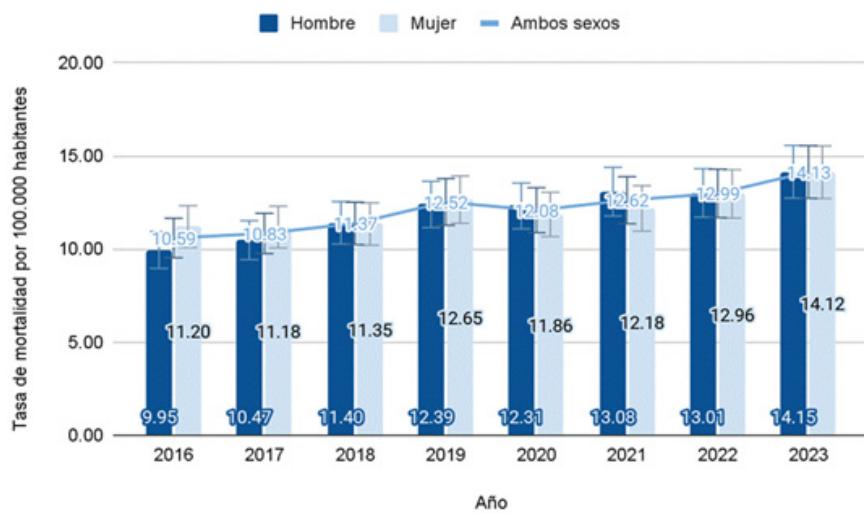
Los autores declaran no percibir financiamiento externo ni poseer conflictos de interés para la realización de este trabajo.

Citar como: Torrales Tebes, S., Hormazábal Estivales, V., Muñoz Bobadilla, J., Leiva Marmolejo, S., & Silva Rojas, C. Tendencias del cáncer colorectal en Chile: análisis de la tasa de mortalidad durante el periodo 2016-2023. *Revista Chilena De Estudiantes De Medicina*, 15(1), 14–21. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.78918>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

ANEXOS

1. FIGURAS



SECCIÓN 3:

REPORTES DE CASO

DOI: 10.5354/0718-672X.2025.78931

SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER: A PROPÓSITO DE UN CASO DE AMENORREA PRIMARIA

MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER SYNDROME: A CASE REPORT OF PRIMARY AMENORRHEA

Catalina Castro Lastarria(1), Macarena Beatriz Montero Vargas(2), Carmen Paz Cuadra Lago(2), Francisca Alejandra Moncada Riquelme(2), Francisco Belmar Navarrete(3)

(1) Interno de Medicina, Universidad Finis Terrae, Santiago, Chile.

(2) Interno de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

(3) Médico Ginecólogo, Becado Oncología Ginecológica, UC Christus Marcoleta, Santiago, Chile.

Correspondencia: ccastrol@uft.edu

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es la agenesia mülleriana que lleva a un desarrollo uterino variable y ausencia congénita de la vagina. Tiene baja incidencia y la etiología es desconocida. La finalidad del siguiente caso es describir la clínica de este síndrome y su relación con la amenorrea primaria. **PRESENTACIÓN DEL CASO:** Paciente nuligesta de 16 años, estudiada por amenorrea primaria destaca agenesia de cuello y tercio superior de vagina. Consulta por algia pélvica aguda. Al examen físico destaca útero hasta nivel umbilical, tenso y sensible a la palpación. RM de pelvis muestra útero aumentado de tamaño y hematometra. Se realiza drenaje por vía laparoscópica de hematometra secundaria a síndrome Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Como hallazgo intraoperatorio destaca ausencia de cuello uterino y endometriosis ovárica. La paciente evoluciona favorablemente. **DISCUSIÓN:** Este reporte de caso busca concientizar sobre las malformaciones müllerianas dado su baja incidencia, con el fin de poder establecer un correcto diagnóstico y manejo, evitar complicaciones y ayudar en el futuro reproductivo y vida sexual de la mujer afectada.

PALABRAS CLAVE: disgenesia gonadal, hematometra, amenorrea, dolor pélvico.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome is a müllerian agenesis that leads to variable uterine development and congenital absence of the vagina. It has a low incidence, and the etiology is unknown. The following case aims to describe the clinic of a patient with this syndrome and its relationship with primary amenorrhea. **CASE PRESENTATION:** Nulligravid patient of 16 years old, studied for primary amenorrhea, highlights agenesis of the cervix and upper third of the vagina. She consults for acute pelvic pain. Physical examination shows the uterus up to the umbilical level, tense and sensitive to palpation. Pelvic magnetic resonance shows an enlarged uterus and hematometra. The gynecologist laparoscopically drained the hematometra secondary to Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. Intraoperative findings include the absence of a cervix and ovarian endometriosis. The patient evolves favorably. **DISCUSSION:** This case report seeks to raise awareness of müllerian malformations, given their low incidence, to establish a correct diagnosis and management, avoid complications and help in the reproductive future and sexual life of the affected woman.

KEYWORDS: gonadal dysgenesis, hematometra, amenorrhea, pelvic pain.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es la agenesia o hipoplasia mülleriana caracterizado por un desarrollo uterino variable y a la ausencia congénita de la vagina. El útero resultante puede estar formado por hemiúteros laterales o cuernos uterinos, útero de línea media sin cuello uterino o, lo más frecuente, que no se desarrolle útero¹. La etiología de este síndrome es desconocida y tiene una incidencia de 1 por cada 5000 mujeres². Se debe considerar dentro de los diagnósticos diferenciales de amenorrea primaria, cuya incidencia suele ser menor del 0,1%³.

Las pacientes con síndrome MRKH siempre poseen un cariotipo y un fenotipo femenino con aparición de características sexuales secundarias, dado que el tejido ovárico se desarrolla y funciona de manera normal³. Si bien un 7 a 10% de estas pacientes tienen un tejido endometrial funcional, no presentan menarquia, dado la alteración en el tracto de salida. Además, mantienen un perfil hormonal gonadal (FSH, LH y 17B estradiol) dentro de valores normales, a diferencia de otras causas de amenorrea primaria como la insensibilidad a los andrógenos⁴.

Por lo tanto, se suele sospechar en la adolescencia por amenorrea primaria, definida como la ausencia de menarquia a los 15 años con desarrollo de características sexuales secundarias⁵. El diagnóstico se realiza a través de una resonancia magnética (RM)¹. Sin embargo, otros autores describen que el gold standard para el diagnóstico es la histeroscopia en combinación con laparoscopía, permitiendo evaluar el contorno uterino y cavidad endometrial⁶. Es relevante además determinar si hay complicaciones secundarias, como hematocolpo (acumulación de sangre en vagina) y/o hematometra (acumulación de sangre en cavidad uterina), debido a que pueden producir manifestaciones clínicas como algia pélvica¹.

El objetivo del siguiente caso es describir las manifestaciones clínicas de una paciente con síndrome MRKH y su relación con la amenorrea primaria. Debido a que es relevante tener

una alta sospecha para esta patología, con tal de llegar a un diagnóstico certero y un adecuado manejo. Dirigiendo el tratamiento hacia el manejo sintomático, ayudar a lograr la fertilidad (si lo desea) y prevenir las complicaciones de la enfermedad⁵.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente nuligesta de 16 años con adecuado desarrollo de caracteres sexuales secundarios, y con antecedentes de amenorrea primaria y algia pélvica cíclica. Se estudia con RM que destaca agenesia de cuello uterino (Figura 1) y de tercio superior de vagina, además de hematometra. En este contexto se maneja con desogestrel para disminuir el dolor pélvico.

Consulta en servicio de urgencia por algia pélvica aguda, que inicia tras haber olvidado tomar algunas pastillas anticonceptivas. Al examen físico destaca un útero hasta nivel umbilical, tenso y sensible a la palpación. Se realiza RM de pelvis que muestra útero aumentado de tamaño (147 mm en diámetro longitudinal mayor) con acumulación de líquido (Figura 2), que impresiona ser una hematometra secundaria a síndrome MRKH, por lo que se deriva a ginecología.

Se realiza drenaje de hematometra por vía laparoscópica, obteniéndose cerca de 600 cc, sin complicaciones durante el procedimiento. Como hallazgo intraoperatorio destaca una vagina de largo normal (6 a 7 cm aproximadamente), ausencia de cuello uterino, endometriosis superficial y doble sistema ureteral derecho. En el postoperatorio la paciente evoluciona favorablemente, en condiciones de alta con indicaciones de Agonistas de GnRH e implante subdérmico de depósito de progestina, para mantener amenorrea, y RM de control para una posterior cirugía de reconstrucción vaginal.

DISCUSIÓN

El síndrome de MRKH es una anomalía congénita rara del tracto genital femenino, caracterizada por agenesia uterina y de la vagina en grados variables por un fallo en el desarrollo embrionario de los conductos paramesonéfricos⁶.

Constituye una malformación mayor, por lo cual desde el inicio del estudio es fundamental la búsqueda de malformaciones asociadas⁷. Se asocia hasta en un 50% a malformaciones en otros sistemas incluyendo anomalías renales (40% de los casos), anomalías esqueléticas (20-25% de los casos), afectaciones auditivas (10%) y ocasionalmente defectos cardíacos⁸. Lo anterior influye tanto en el pronóstico como en el manejo de la patología. Se debe sospechar en mujeres con amenorrea primaria con desarrollo de caracteres sexuales secundarios.

La amenorrea primaria es una entidad clínica cuyo enfrentamiento inicial depende de la presencia o ausencia de caracteres sexuales secundarios. En caso de que no existan, el enfrentamiento inicial se realiza a través de exámenes hormonales con el propósito de diferenciar trastornos hipergonadotropos de hipogonadotropos. Por el contrario, en caso de que sí existan caracteres sexuales, el estudio se basa principalmente en imágenes. A su vez, la presentación clínica nos puede orientar en el diagnóstico diferencial⁶. En el presente caso, la paciente presentaba adecuado desarrollo mamario, algia pélvica cíclica y amenorrea primarias, que en conjunto con el hallazgo de disgenesia cervical y del tercio superior de la vagina con hematometra orientan al diagnóstico de síndrome MRKH.

En cuanto al abordaje de esta patología, se manejó inicialmente con supresión hormonal con pastillas anticonceptivas de manera transitoria dado a que el manejo definitivo es quirúrgico. El objetivo de esto es generar amenorrea para confirmar diagnóstico, esperar a que la paciente esté suficientemente madura o convencida de la decisión quirúrgica, o realizar dilatación vaginal⁶.

El diagnóstico de MRKH suele estar retrasado por su baja prevalencia y porque la mayoría de estas pacientes presentan desarrollo normal de caracteres sexuales secundarios, dado que poseen estrógenos provenientes de sus ovarios³. Usualmente se realiza luego de los 16 años por amenorrea³. Además, es una condición con una alta carga emocional, las mujeres con MRKH sufren de ansiedad extrema al ser informadas

sobre la ausencia de útero y vagina⁴. Es por esto, que resulta relevante el reporte de casos para concientizar sobre la agenesia mülleriana como diagnóstico diferencial de amenorrea y algia pélvica en jóvenes, sobre todo si hay desarrollo de caracteres sexuales secundarios. Por otro lado, ante la sospecha el médico debe descartar anomalías estructurales o funcionales asociadas, las cuales pueden representar comorbilidades significativas⁷. Una vez excluidas estas malformaciones, es posible establecer un diagnóstico certero y planificar un manejo adecuado, prevenir complicaciones y ayudar en el futuro reproductivo y vida sexual de la mujer afectada⁷.

REFERENCIAS

- 1 Laufer MR, DeCherney AH. Congenital uterine anomalies: overview. UpToDate [Internet]. Febrero de 2025. [citado el 25 de marzo de 2025]. En: Barbieri RL, Lee SI, editores de sección. Waltham (MA): UpToDate Inc. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-uterine-anomalies-overview#H3559027668>.
- 2 Laufer MR. Congenital anomalies of the hymen and vagina. UpToDate [Internet]. Octubre de 2024 [citado el 25 de marzo de 2025]. En: Barbieri RL, editor de sección. Waltham (MA): UpToDate Inc. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/congenital-anomalies-of-the-hymen-and-vagina?sectionName=Vaginal%20agenesis%20%28Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser%20syndrome%29&topicRef=5418&anchor=H23&source=see_link#H23
- 3 Mejía de Beldjenna L, Rojas J, Suárez Ayala DV, Astudillo R, Mejía M. Caracterización de niñas con síndrome de Mayer Von Rokitansky-Küster-Hauser. [Internet]. Rev Esp Endocrinol Pediatr. Junio de 2015;6(2):12-8. Disponible en: <https://doi.org/10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2015.Jun.281>
- 4 Izquierdo A, Monteaulegre S. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (SMRKH): presentación de dos casos clínicos y revisión de la literatura. Revista Colombiana de Endocrinología, Diabetes y Metabolismo [Internet]. Mayo de 2016 [citado el 10 de mayo de 2025];3(2):48-52. Disponible en: <https://doi.org/10.53853/encr.3.2.32>
- 5 Welt CK, Barbieri RL. Evaluation and management of primary amenorrhea. UpToDate [Internet]. Octubre de 2024 [citado el 3 de abril de 2025]. Waltham (MA): UpToDate Inc. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/evaluation-and-management-of-primary-amenorrhea?search=amenorrhea%20primaria&source=search_result&selectedTitle=1%7E44&usage_type=default&display_rank=1

- 6 Zamboni M, Pomés C, Celle CF, Rivera C. Malformaciones müllerianas: actualización y revisión a propósito de casos clínicos, 2022. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. Junio de 2023. [citado el 10 de mayo de 2025];88(4):237-247. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/RECHOG.23000022>
- 7 Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. Clin Genet [Internet]. Noviembre de 2016 [citado el 23 de septiembre de 2025];91(2):233-46. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/cge.12883>
- 8 Morcel K. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Orphanet. [Internet]. Última actualización en enero del 2015. [citado el 15 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/3109>

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

Los autores declaran no percibir financiamiento externo ni poseer conflictos de interés para la realización de este trabajo. El presente es publicado conforme a la normativa Ética Internacional y Nacional.

AGRADECIMIENTOS

Como equipo de trabajo, queremos agradecer al Dr. Francisco Belmar por su ayuda a lo largo de este trabajo; tanto por su colaboración, como con las correcciones necesarias.

Citar como: Castro Lastarria, C., Montero Vargas, M. , Cuadra Lago, C., Mondaca Riquelme, F. , & Belmar Navarrete, F. . Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: a propósito de un caso de amenorrea primaria. Revista Chilena De Estudiantes De Medicina, 15(1), 23-27. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.78931>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

ANEXOS

1. FIGURAS

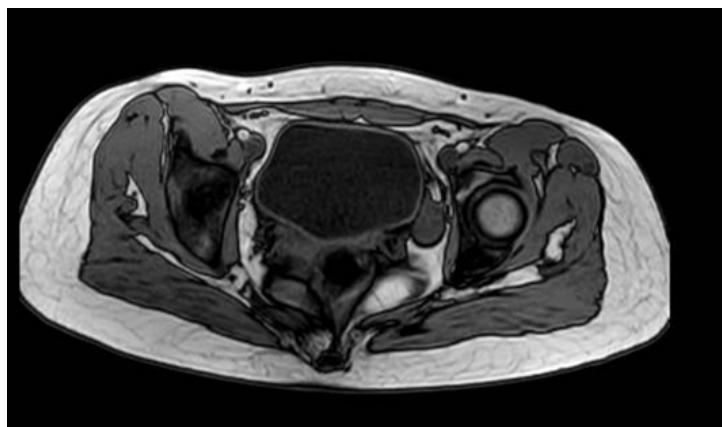


Figura 1. RM de pelvis femenina sin cuello uterino (flecha indica zona en la que debiera observarse).



Figura 2. RM de pelvis femenina, se observa cavidad uterina distendida con acumulación de líquido hiperintenso (flecha).

CUANDO NO ES SOLO ESCABIOSIS: SARNA NORUEGA EN PACIENTE EMBARAZADA CON INMUNOSUPRESIÓN POR VIH

WHEN IT'S MORE THAN SCABIES: CRUSTED SCABIES IN A PREGNANT PATIENT WITH HIV-RELATED IMMUNOSUPPRESSION

Jasmín Orrego Millar(1), Felipe Núñez Andía(1), Valentina Romero Hernández(1), Gustavo Moreira Guilquiruca(1), José Magna Aguirre(2)

(1) Interno de Medicina Universidad de Santiago de Chile. Santiago, Chile.

(2) Residente de dermatología Universidad de Chile. Santiago, Chile.

Correspondencia a: jasmin.orrego@usach.cl

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La escabiosis costrosa es una forma severa y poco frecuente de sarna, caracterizada por una proliferación masiva de Sarcoptes scabiei en pacientes con inmunosupresión. Su presentación en contexto de VIH es conocida, pero son pocos los casos reportados en mujeres embarazadas. **PRESENTACIÓN DEL CASO:** Se describe el caso de una paciente de 30 años, embarazada de 8 semanas, con infección por Virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) estadio C3 y abandono de tratamiento antirretroviral (TARV), que desarrolló extensas lesiones hiperqueratósicas de un año de evolución inicialmente diagnosticadas como psoriasis. Ante la falta de respuesta y progresión clínica, se sospechó escabiosis costrosa. El diagnóstico fue confirmado mediante dermatoscopía y ácaro test. Se inició tratamiento tópico con permethrina al 5% y vaselina azufrada al 6%, difiriéndose ivermectina oral debido a la escasa evidencia en cuanto a seguridad en el primer trimestre según guías nacionales e internacionales. La paciente solicitó alta voluntaria tras 10 días, sin completar seguimiento. **DISCUSIÓN:** Este caso ilustra una combinación clínica inusual, con desafíos terapéuticos por las limitaciones en el uso de escabicidas sistémicos durante la gestación. La ausencia de reportes similares en literatura nacional e internacional resalta su valor clínico y la necesidad de desarrollar guías específicas para el manejo de parasitosis graves en embarazadas inmunocomprometidas.

PALABRAS CLAVE: escabiosis, embarazo, VIH.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Crusted scabies is a severe and uncommon form of scabies characterized by massive proliferation of Sarcoptes scabiei in immunocompromised individuals. Its occurrence in the context of HIV infection is well documented; however, reports in pregnant women remain scarce. **CASE PRESENTATION:** We describe the case of a 30-year-old woman, 8 weeks pregnant, with stage C3 Human Immunodeficiency Virus (HIV) infection and a history of antiretroviral therapy (ART) discontinuation, who developed extensive hyperkeratotic lesions over the course of one year, initially diagnosed as psoriasis. Due to the lack of clinical response and progressive worsening, clinicians considered crusted scabies. Dermoscopy and a positive mite test subsequently confirmed the diagnosis. The clinical team initiated treatment with 5% permethrin and 6% sulfur in petrolatum, while oral ivermectin was deferred due to limited safety data during the first trimester, in accordance with national and international guidelines. The patient requested voluntary discharge after 10 days, without completing clinical follow-up. **DISCUSSION:** This case illustrates an unusual clinical scenario with therapeutic challenges related to restrictions on systemic scabicides during pregnancy. The paucity of similar reports in the national and international literature underscores its clinical relevance and highlights the need to develop specific guidelines for the management of severe parasitic infections in immunocompromised pregnant women.

KEY WORDS: scabies, pregnancy, HIV.

INTRODUCCIÓN

La escabiosis costrosa, también conocida como sarna noruega, es una forma infrecuente pero severa de escabiosis, caracterizada por una proliferación masiva del ácaro *Sarcoptes scabiei var. hominis*¹, formación de placas hiperqueratósicas extensas y elevada carga parasitaria. Fue descrita por primera vez en Noruega en 1848 y, desde entonces, ha sido documentada principalmente en pacientes inmunocomprometidos con factores de riesgo como uso prolongado de corticoides, VIH, linfomas, trasplante de órganos, discapacidad neurológica o condiciones de hacinamiento^{1,2}. La asociación con infección por VIH representa un 10,2% de los casos, mientras que el uso de corticoides está presente en hasta el 27,7%³.

Desde el punto de vista clínico, las lesiones se presentan como placas descamativas y costrosas de gran espesor, que pueden extenderse ampliamente y afectar cualquier superficie corporal, siendo frecuentes en el cuero cabelludo, palmas y plantas. A diferencia de la escabiosis clásica, el prurito puede estar ausente o ser mínimo¹. Su diagnóstico se basa en la identificación directa del parásito mediante dermatoscopía o raspado cutáneo⁴.

Aunque la sarna costrosa es poco prevalente, se reconoce por su alta contagiosidad y potencial de brote nosocomial². En mujeres embarazadas, su aparición plantea desafíos terapéuticos importantes, sobre todo cuando coexiste con infección por VIH. Si bien la ivermectina es considerada el tratamiento de elección, su uso está contraindicado en el embarazo por escasa evidencia de seguridad^{4,5,6}. Por otro lado, alternativas como el lindano se desaconsejan por su toxicidad y los tratamientos tópicos presentan eficacia limitada⁷.

Una búsqueda en PubMed, SciELO y LILACS no identificó reportes previos de sarna costrosa en mujeres embarazadas con VIH en Chile hasta la fecha. Este caso representa un aporte clínico relevante para los equipos de salud, no solo por la rareza de la presentación, sino porque también resalta la importancia del diagnóstico diferencial en pacientes inmunocomprometidas, dado

que esta entidad puede imitar otras dermatosis. Asimismo, subraya las implicancias diagnósticas, terapéuticas y de salud pública que conlleva el manejo de una parasitosis severa en una paciente embarazada inmunocomprometida.

En este contexto reportamos un caso de sarna costrosa en una paciente embarazada con infección por VIH, destacar sus desafíos clínicos y terapéuticos, y revisar la literatura nacional e internacional existente sobre esta presentación poco habitual.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo femenino, 30 años, cursando embarazo de 8 semanas según ecografía obstétrica precoz. Antecedentes relevantes incluyen situación de calle, policonsumo de sustancias e infección por VIH hace 3 años, con abandono del tratamiento antirretroviral (TARV). En el momento de la evaluación presentaba carga viral de 39.800 copias/ml y recuento de linfocitos CD4 de 167 células/mm³ (Tabla 1).

La paciente refería inicio de un cuadro cutáneo de un año de evolución, caracterizado por lesiones hiperqueratósicas localizadas inicialmente en ambos codos. Consultó de forma ambulatoria, donde se indicó tratamiento con corticoides tópicos bajo la presunción diagnóstica de psoriasis. Fue reevaluada 6 semanas después, en esta nueva consulta se evidenció ausencia de respuesta clínica y la progresión de las lesiones hacia glúteos, palmas y plantas (Figura 1). Ante estos hallazgos, se planteó el diagnóstico de escabiosis costrosa y se indicó hospitalización para estudio y manejo.

Durante su estadía hospitalaria, la evaluación dermatológica mediante dermatoscopía evidenció surcos acarinos en la región glútea (Figura 2). El diagnóstico fue confirmado mediante examen directo por ácaro test que mostró restos del parásito.

Se inició tratamiento tópico con permetrina al 5%, complementado con vaselina azufrada al 6% como coadyuvante. Se difirió el uso de ivermectina oral por escasa evidencia de su uso durante el embarazo. Tras 10 días de tratamiento y con

mejoría leve de las lesiones, la paciente solicitó alta voluntaria, por lo que no fue posible completar el seguimiento clínico.

Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la paciente durante su estadía hospitalaria para la publicación del caso clínico.

DISCUSIÓN

Este caso describe a una paciente de 30 años, embarazada de 8 semanas y con infección por VIH en estadio C3, que desarrolló escabiosis costrosa con una evolución prolongada de un año. La coexistencia de inmunosupresión avanzada, gestación y situación de vulnerabilidad social (policonsumo, abandono de TARV) genera un contexto clínico desafiante que dificultó el diagnóstico y abordaje terapéutico.

Inicialmente, el cuadro fue interpretado como psoriasis, diagnóstico diferencial atípico dada la presencia de múltiples placas eritemato descamativas^{8,9}. Sin embargo, la falta de respuesta al tratamiento tópico con corticoides y la progresión a otras áreas anatómicas, como glúteos, palmas y plantas, obligaron a reconsiderar el diagnóstico. Entre los diagnósticos diferenciales planteados se incluyeron dermatitis atópica, pityriasis rubra pilaris y linfoma cutáneo de células T, todos con presentaciones clínicas que pueden solaparse con la escabiosis costrosa^{4,10}. En este contexto, la dermatoscopía y el ácaro test resultaron esenciales para confirmar la presencia de *Sarcoptes scabiei*, permitiendo establecer el diagnóstico definitivo de forma no invasiva^{4,11}.

La asociación simultánea de sarna costrosa, embarazo y VIH es excepcional y no ha sido documentada en la literatura científica. Se realizó una búsqueda estructurada en PubMed en marzo de 2025 utilizando los términos MeSH “crusted scabies”, “pregnancy” y “HIV infection”, la cual identificó menos de cinco publicaciones que describen casos de escabiosis costrosa en pacientes inmunosuprimidos o embarazadas, pero sin documentar la coexistencia de ambas condiciones. Por ejemplo, Weill et al reportaron formas graves de escabiosis en mujeres embarazadas inmunocompetentes⁵, y otros autores, como Pakanati et al., describen sarna costrosa

en pacientes con VIH, pero no gestantes¹². A nivel nacional, no se encontraron reportes indexados en bases como SciELO, LILACS o PubMed que documenten esta presentación, lo que otorga a este caso un carácter inédito y clínicamente relevante en el contexto local.

El tratamiento se inició con permetrina tópica al 5% más vaselina azufrada al 6%, en línea con las recomendaciones actuales para gestantes, dado que la ivermectina oral continúa contraindicada durante el primer trimestre por la ausencia de datos concluyentes de seguridad en humanos^{4,13}. Esta decisión terapéutica ilustra una de las principales controversias actuales en el manejo de escabiosis costrosa durante el embarazo. En estudios recientes han evaluado su posible uso en etapas más avanzadas de la gestación y, aunque en algunos países europeos se ha utilizado como primera línea de tratamiento en casos severos¹³, no representa el consenso nacional ni internacional^{13,14,15}. La falta de opciones sistémicas, sumada a las barreras de adherencia y el alta voluntaria, dificultó el seguimiento de la respuesta terapéutica en este caso.

Una limitación importante de este reporte es la imposibilidad de realizar seguimiento clínico, lo que impide evaluar la resolución completa del cuadro con tratamiento exclusivamente tópico o la necesidad de escalamiento terapéutico. Este hecho, no infrecuente en contextos de vulnerabilidad social, refuerza la necesidad de integrar herramientas de apoyo psicosocial, continuidad de cuidados y estrategias comunitarias para pacientes embarazadas con VIH¹⁶.

La presentación de este caso permite visibilizar una combinación clínica inusual y subdiagnosticada, en un grupo de pacientes con inmunocompromiso y escasa representación en la literatura. Su relevancia radica no solo en lo infrecuente del cuadro, sino también en las implicancias diagnósticas, terapéuticas y éticas que plantea. Resulta indispensable el desarrollo de guías específicas para el manejo de escabiosis severa en gestantes, así como el fortalecimiento de redes de atención para mejorar la adherencia, el seguimiento y el acceso a tratamientos seguros y efectivos en poblaciones vulnerables.

CONCLUSIÓN

El presente caso destaca la complejidad del manejo de escabiosis costrosa en una paciente embarazada con infección por VIH, una combinación clínica inusual no reportada previamente en la literatura científica. Esta presentación evidencia los desafíos terapéuticos que surgen al tratar parasitosis severas en gestantes inmunocomprometidas, especialmente ante las limitaciones de uso de escabicidas sistémicos durante el embarazo y la falta de opciones seguras en este grupo poblacional. Además, subraya la importancia de un abordaje integral que incluya diagnóstico temprano, manejo interdisciplinario y apoyo psicosocial, particularmente en contextos de alta vulnerabilidad, generando un cruce entre la dermatología, infectología, obstetricia y salud pública. La limitada evidencia disponible sobre casos similares en la literatura nacional e internacional resalta la necesidad de futuras investigaciones que evalúen alternativas terapéuticas seguras y efectivas en este escenario, así como el desarrollo de guías específicas para el manejo de escabiosis costrosa en mujeres embarazadas con VIH.

REFERENCIAS

- 1 Gállego Culleré M, Mascaró Galy JM. Sarna, pediculosis y otras infecciones causadas por artrópodos. En: von Domarus A, et al., editores. Farreras Rozman. Medicina Interna. 20.^a ed. Barcelona: Elsevier; 2024. p. 2447–2454.
- 2 Sunderkötter C, Wohlrab J, Hamm H. Scabies: epidemiology, diagnosis, and treatment. *Dtsch Arztebl Int.* 2021;118(41):695–704. DOI:10.3238/arztebl.m2021.0296
- 3 Bergamin G, Hudson J, Currie BJ, Mounsey KE. A systematic review of immunosuppressive risk factors and comorbidities associated with the development of crusted scabies. *Int J Infect Dis.* 2024;143:107036. DOI:10.1016/j.ijid.2024.107036
- 4 Engelman D, Yoshizumi J, Hay RJ, Osti M, Micali G, Norton S, et al. The 2020 International Alliance for the Control of Scabies Consensus Criteria for the Diagnosis of Scabies. *Br J Dermatol.* 2020;183(5):808–20. DOI:10.1111/bjd.18943
- 5 Weill A, Bernigaud C, Mokni M, Gil S, Elefant E, Chosidow O. Scabies-infested pregnant women: a critical therapeutic challenge. *PLoS Negl Trop Dis.* 2021;15(1):e0008929. DOI:10.1371/journal.pntd.0008929
- 6 Workowski KA, Bachmann LH, Chan PA, Johnston CM, Muzny CA, Park I, et al. Sexually transmitted infections treatment guidelines, 2021. *MMWR Recomm Rep.* 2021;70(4):1–187. DOI:10.15585/mmwr.rr7004a1
- 7 Elgart ML. A risk-benefit assessment of agents used in the treatment of scabies. *Drug Saf.* 1996;14(6):386–93. DOI:10.2165/00002018-199614060-00004
- 8 Wang Y, Liu Y, Long FQ. Crusted scabies mimicking psoriasis in a patient with type 1 diabetes mellitus. *An Bras Dermatol.* 2021;96(3):385–6. DOI:10.1016/j.abd.2020.06.020
- 9 Yélamos O, Mir-Bonafé JF, López-Ferrer A, García-Muret MP, Alegre M, Puig L. Crusted (Norwegian) scabies: an under-recognized infestation characterized by an atypical presentation and delayed diagnosis. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2016;30(3):483–5. DOI:10.1111/jdv.12867
- 10 Talty R, Micevic G, Damsky W, King BA. Erythrodermic scabies in an immunocompetent patient. *JAAD Case Rep.* 2022;29:112–5. DOI:10.1016/j.jdcr.2022.08.045
- 11 Cuellar-Barboza A, Cardenas-de la Garza JA, García-Lozano JA, Martínez-Moreno A, Jaramillo-Moreno G, Ocampo-Candiani J. A case of hyperkeratotic crusted scabies. *PLoS Negl Trop Dis.* 2020;14(3):e0007918. DOI:10.1371/journal.pntd.0007918
- 12 Pakanati K, Jagota D, Ladogana M. Norwegian scabies in HIV/AIDS. *Proc (Bayl Univ Med Cent).* 2022;35(3):346–7. DOI:<https://doi.org/10.1080/08998280.2022.2028705>
- 13 Nicolas P, Maia MF, Bassat Q, Kobylinski KC, Monteiro W, Rabinovich NR, et al. Safety of oral ivermectin during pregnancy: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Glob Health.* 2020;8(1):e92–100. DOI:10.1016/S2214-109X(19)30453-X
- 14 Morand A, Weill A, Miquel J, et al. Management of scabies in children under 15 kg and pregnant or breastfeeding women: recommendations supported by the Centre of Evidence of the French Society of Dermatology. *Br J Dermatol.* 2024;191(6):1014–6. DOI:10.1093/bjd/ljae288
- 15 Ministerio de Salud de Chile. Orientación Técnica 2023: Manejo Clínico de Escabiosis. Resolución N° 967. Santiago: MINSAL; 2023. Disponible en: <https://diprece.minsal.cl/wp-content/uploads/2023/10/ORIENTACION-TENICA-2023-MANEJO-CLINICO-DE-ESCA-BIOSIS-Res.-N%C2%BD-967.pdf>
- 16 World Health Organization. Consolidated guidelines on HIV prevention, testing, treatment, service delivery and monitoring. Geneva: WHO; 2021. Disponible en: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240031593>

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

Los autores declaran que no recibieron financiamiento externo para la elaboración de este caso clínico.

Citar como: Orrego Millar, J. J., Núñez Andía, F., Romero Hernández, V., Moreira Guilquiruca, G., & Magna Aguirre, J. Cuando no es solo escabiosis: sarna noruega en paciente embarazada con inmunosupresión por VIH. *Revista Chilena De Estudiantes De Medicina*, 15(1), 28–33. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.79185>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acreden el autor o autores originales y la fuente.

ANEXOS

1. FIGURAS



Figura 1. Imágenes del caso clínico con ubicación y clínica típica de sarna costrosa. Lesiones hiperqueratósicas de color amarillo-grisáceo, gruesas y extensas con ubicación en codos, dorso de manos, zona interglútea y talones, estos últimos agrietados. Destaca extensa costra en zona glútea de aproximadamente 25x15cm con signos de grataje.



Figura 2. Imagen dermatoscópica. Presencia de surcos acarinos (flechas negras), diagnósticos de escabiosis.

1. TABLAS

Parámetro	Resultado
CD4	167 células/mm ³
Carga viral VIH	39.800 copias/mL
Hemograma - Hemoglobina - Leucocitos - Plaquetas	13 g/dL 10.570 /µL 408.000 /µL
Creatinina plasmática	0,45 mg/dL
Sodio (Na) plasmático	132 mEq/L
Potasio (K) plasmático	4,49 mEq/L
Ácaro test	Positivo
Ecografía obstétrica	Gestación única viva de 9-10 semanas

Tabla 1. Datos clínicos y de laboratorio

CUANDO EL SISTEMA INMUNE ATACA AL MÚSCULO SIN PREVIO AVISO: MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA POR ANTICUERPOS HMGCR, REPORTE DE UN CASO

WHEN THE IMMUNE SYSTEM ATTACKS THE MUSCLE WITHOUT PREVIOUS WARNING: NECROTISING MYOPATHY IMMUNEMEDIATED BY HMGCR ANTIBODIES, A CASE REPORT

Jatniel Delgado Valdivia(1), Nataly Torres Carvajal(1), Caleb Epifani Villalobos(1), Susana Loyola Aguilera(1), Karina Cortes Cáceres(2)

(1) Interno de Medicina Universidad Católica del Norte.

(2) Médico Internista, Hospital San Pablo de Coquimbo. Departamento de clínicas, Universidad Católica del Norte.

Correspondencia a: jatniel.delgado@alumnos.ucn.cl

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La miopatía necrotizante inmunomediada asociada a anticuerpos anti-HMGCR es una entidad poco frecuente, caracterizada por debilidad muscular proximal progresiva y elevación significativa de enzimas musculares, asociada en muchos casos al uso previo de estatinas. **CASO CLÍNICO:** Presentamos el caso de una mujer de 63 años con antecedentes de dislipidemia en tratamiento crónico con atorvastatina, que desarrolló debilidad muscular severa, cefaloparesia, disfagia y compromiso respiratorio, requiriendo soporte ventilatorio. Los estudios complementarios revelaron niveles elevados de creatina quinasa (>20.000 U/L), panel de miositis negativo. La paciente fue tratada inicialmente con corticoides, inmunoglobulina intravenosa y ciclofosfamida, sin respuesta adecuada. Se inició terapia con plasmaféresis, seguida de rituximab, micofenolato e inmunoglobulina con evolución clínica favorable. **DISCUSIÓN:** La detección posterior de anticuerpos anti-HMGCR confirmó el diagnóstico. Este caso destaca la importancia del diagnóstico precoz y el abordaje terapéutico multidisciplinario en una entidad potencialmente grave, subdiagnosticada en la práctica clínica, especialmente en regiones con escasa literatura como América Latina.

PALABRAS CLAVE: Miositis, Miopatía Necrotizante, Anticuerpos anti-HMGCR, estatinas.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Immune-mediated necrotizing myopathy associated with anti-HMGCR antibodies is a rare autoimmune disease characterized by progressive proximal muscle weakness and markedly elevated muscle enzymes, often associated to prior statin exposure. **CASE PRESENTATION:** We report the case of a 63-year-old woman with a history of dyslipidemia on long-term atorvastatin therapy who developed severe muscle weakness, cephaloparesis, dysphagia, and respiratory failure requiring mechanical ventilation. Complementary studies showed markedly elevated creatine kinase levels ($>20,000$ U/L) and negative myositis panel. She was initially treated with corticosteroids, intravenous immunoglobulin, and cyclophosphamide without satisfactory response. Therapeutic plasma exchange was initiated, followed by rituximab, mycophenolate, and additional immunoglobulin, leading to clinical improvement. **DISCUSSION:** Anti-HMGCR antibodies were subsequently detected, confirming the diagnosis. This case highlights the critical role of early diagnosis and multidisciplinary management in a potentially life-threatening and often underrecognized condition, particularly in regions like Latin America where clinical reports remain scarce.

KEY WORDS: Myositis, Necrotizing myopathy, Antibodies anti-HMGCR, statin.

INTRODUCCIÓN

La miopatía necrotizante inmunomediada por anticuerpos anti-3-hidroxi-3-metilglutaril coenzima A reductasa (anti-HMGCR) representa una entidad clínica específica dentro del espectro de las miopatías inflamatorias idiopáticas. Se caracteriza por la presencia de anticuerpos dirigidos contra la HMGCR, enzima clave en la síntesis del colesterol y blanco terapéutico de las estatinas¹.

Presenta una prevalencia estimada de 10 a 30 casos por cada 100,000 habitantes, representando entre el 10% y 30% de las miopatías inflamatorias. Su incidencia estimada es de aproximadamente 2 por cada 100,000 pacientes tratados con estatinas,² mientras que en la población general la prevalencia de los anticuerpos es menor al 1%.³ Sin embargo, también puede presentarse en pacientes sin exposición a estatinas, sugiriendo la participación de otros factores en su patogénesis.³ Existe un predominio del sexo femenino, correspondiendo al 60-70% de los casos, con una edad de debut más frecuente entre los 40 y 55 años.⁴

Clínicamente se caracteriza por debilidad muscular de predominio proximal y simétrico.⁵ Las manifestaciones extramusculares son infrecuentes en esta entidad. Desde el punto de vista fisiopatológico, los anticuerpos se unen a la enzima expresada en las células musculares, desencadenando una respuesta inflamatoria que resulta en necrosis muscular y regeneración inadecuada.⁶

El diagnóstico se basa en la clínica, la elevación significativa de enzimas musculares, alteraciones electromiográficas y la presencia de anticuerpos anti-HMGCR. La biopsia muscular puede mostrar necrosis de fibras musculares con infiltrado inflamatorio mínimo.⁷ El manejo terapéutico requiere inmunosupresión agresiva, típicamente iniciando con corticosteroides sistémicos, seguidos de agentes inmunosupresores como metotrexato, azatioprina o micofenolato. En casos refractarios, se han utilizado otras terapias como rituximab, inmunoglobulina intravenosa o plasmaféresis.⁸

Las complicaciones incluyen falla respiratoria, disfagia y con menor frecuencia la rabdomióli-

sis severa con compromiso renal.⁹ La morbilidad significativa y las complicaciones graves hacen de esta entidad una emergencia médica que requiere reconocimiento temprano y manejo especializado.

La escasez de reportes en la literatura latinoamericana y la necesidad de caracterizar mejor en la población justifica la presentación de este caso clínico.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 63 años con antecedentes de hipertensión arterial crónica, diabetes mellitus tipo 2 y dislipidemia, en tratamiento con metformina, losartán y atorvastatina. Ingresa por cuadro de un mes y medio de evolución, caracterizado por compromiso del estado general, debilidad generalizada de forma progresiva con predominio de cintura escapular y pélvica, evolucionando a dependencia absoluta para actividades básicas de la vida diaria, con pérdida del sostén cefálico al momento de consultar y mialgias 6/10 en la escala visual analógica. Además, refiere exantema no pruriginoso, eritematoso violáceo periorbitario y en cara anterior del cuello, que evoluciona a hiperpigmentación en algunas áreas. Presenta además disfagia, artralgias de manos sin rigidez matutina, constipación y meteorismo.

Al examen físico, paciente en decúbito supino, sin lograr sedestación, regulares condiciones generales, debilidad marcada de predominio proximal M1 en la escala de MRC (Medical Research Council) y M2 a nivel distal. No logra sostén cefálico. Además, con eritema violáceo descamativo a nivel periorbital. Se ingresa en el Servicio de Medicina Interna para estudio y manejo.

La paciente evoluciona con mayor debilidad proximal, asociado a limitación de esfuerzo inspiratorio y tos inefectiva. Se ingresa a la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) ante alto riesgo de falla ventilatoria para manejo y estudio con sospecha de miopatía inflamatoria.

Se solicitaron exámenes de laboratorio que evidenciaron una creatina quinasa (CK) total de 21,579 U/L, aspartato aminotransferasa (AST) de

736 U/L, alanina aminotransferasa (ALT) de 1,458 U/L y lactato deshidrogenasa (LDH) de 1,831 U/L. El panel de miositis inicial resultó negativo; sin embargo, este no incluía la determinación de anticuerpos anti-HMGCR.

Se iniciaron pulsos con metilprednisolona e inmunoglobulina endovenosa. Es evaluada por reumatología quien además indica inicio de ciclofosfamida. Frente al panel de miositis negativo y la alta sospecha de miopatía inflamatoria, se planteó la posibilidad de etiología secundaria a estatinas dado el antecedente de uso.

Evoluciona de manera desfavorable con falla ventilatoria progresiva secundaria a debilidad de la musculatura respiratoria, por lo que se inicia ventilación mecánica.

Debido a la mala respuesta a la terapia inicial después de 3 semanas de tratamiento, fue reevaluada, indicándose 10 sesiones de plasmaféresis (PLEX), a lo que mostró respuesta parcial con mejoría de la fuerza muscular y disminución significativa de los niveles de CK total a 63 U/L, sin embargo, persistió deterioro en las pruebas de fuerza diafragmática, por lo que se plantea traqueostomía (TQT) precoz y se progresó weaning de intubación endotraqueal (TOT).

Dos días después de completar las sesiones de plasmaféresis se traslada a Unidad de Terapia Intensiva (UTI) donde se inicia soporte nutricional enteral, rehabilitación multidisciplinaria con fisiatría, kinesioterapia motora y respiratoria, terapia ocupacional, progresando de manera favorable en lo ventilatorio, realizándose retiro de traqueostomía con rehabilitación posterior. Además, evoluciona con trastorno de deglución con nivel de Escala Funcional de Ingesta Oral (FOIS) 1.

Tras la respuesta parcial a plasmaféresis, reumatología inicia tratamiento multimodal con corticoides, rituximab, micofenolato e inmunoglobulina endovenosa por 5 días como terapia de consolidación. Ante la alta sospecha de miopatía necrotizante inmunomediada asociada al antecedente de uso de estatinas, se solicitó determinación específica de anticuerpos anti-HM-

GCR mediante técnica de ELISA, la cual resultó positiva, confirmándose el diagnóstico de miositis necrotizante inmunomediada por anticuerpos anti-HMGCR.

Dado la buena evolución y rehabilitación se decide alta con tratamiento de mantención con prednisona en dosis decrecientes y micofenolato, con seguimiento por equipo de reumatología.

DISCUSIÓN

La miopatía necrotizante inmunomediada asociada a anticuerpos anti-HMGCR representa un subgrupo emergente en el espectro de las miopatías autoinmunes, cuyo reconocimiento ha transformado la comprensión de las complicaciones musculares relacionadas con estatinas. Presentamos este caso para ilustrar los desafíos diagnósticos y terapéuticos de esta entidad, particularmente en el contexto de su presentación tardía en relación al inicio del tratamiento con estatinas y evolución clínica compleja.

La miopatía anti-HMGCR se caracteriza por una respuesta autoinmune dirigida contra la enzima 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A reductasa, diana farmacológica de las estatinas. Mammen et al. demostraron que la exposición a estatinas puede desencadenar una cascada inmunológica que perpetúa la destrucción muscular incluso después de la suspensión del fármaco, diferenciándose claramente de la miopatía tóxica convencional por estatinas². En este caso, la paciente desarrolló síntomas miopáticos aproximadamente hace un año después del uso de atorvastatina, lo que subraya la naturaleza impredecible del inicio de esta condición y la importancia de mantener un alto índice de sospecha clínica independientemente del tiempo transcurrido desde la exposición.

La presentación con debilidad muscular proximal severa, disfagia y elevación marcada de CK (>20.000 U/L) es consistente con el fenotipo clínico característico de la miopatía anti-HMGCR, donde valores de CK superiores a 10.000 U/L o que exceden 50 veces el valor normal son un hallazgo distintivo de esta entidad. La progresión hacia falla ventilatoria en la paciente ilustra el poten-

cial devastador de esta enfermedad cuando el diagnóstico se retrasa, fenómeno documentado en series que muestran que hasta el 30% de los pacientes pueden requerir soporte ventilatorio durante la fase aguda¹⁰.

El diagnóstico diferencial de las miopatías inflamatorias ha evolucionado significativamente con la identificación de anticuerpos específicos. La detección de anticuerpos anti-HMGCR mediante técnicas de inmunoprecipitación ha permitido distinguir esta entidad de otras miopatías necrotizantes, como aquellas asociadas a anticuerpos anti-SRP, que presentan diferencias pronósticas y terapéuticas importantes¹¹. En este caso, la confirmación serológica fue crucial para orientar el tratamiento inmunosupresor específico, ya que las biopsias musculares en miopatía anti-HMGCR pueden mostrar hallazgos inespecíficos de necrosis y regeneración muscular sin infiltrado inflamatorio significativo.

La asociación temporal entre el uso de estatinas y el desarrollo de miopatía autoinmune plantea interrogantes sobre los mecanismos de pérdida de tolerancia inmunológica. Estudios recientes sugieren que la sobreexpresión de HMGCR inducida por estatinas puede actuar como neoantígeno, desencadenando una respuesta inmune aberrante en individuos genéticamente susceptibles¹².

El manejo de la miopatía anti-HMGCR requiere un enfoque inmunosupresor agresivo y sostenido. Aunque los corticosteroides sistémicos constituyen la primera línea de tratamiento, la experiencia clínica demuestra que la mayoría de los pacientes requieren terapias coadyuvantes para lograr la remisión¹³. En este caso, la respuesta parcial inicial a corticosteroides y la posterior mejoría con rituximab refleja el patrón de respuesta terapéutica descrito en la literatura, donde los agentes anti-CD20 han mostrado eficacia en casos refractarios o dependientes de corticosteroides.

La decisión de utilizar rituximab se basó en evidencia emergente que sugiere su eficacia en miopatías necrotizantes autoinmunes, particularmente en pacientes con anticuerpos anti-HMGCR que muestran respuesta subóptima

a terapias convencionales¹. La mejoría funcional progresiva observada en la paciente, evidenciada por la recuperación de la fuerza muscular y la independencia ventilatoria, subraya la importancia del tratamiento inmunosupresor oportuno y adecuado.

El uso de plasmaféresis no es una terapia de primera línea en las miopatías inflamatorias¹⁴. La decisión de iniciar PLEX se basó en la severidad del cuadro clínico, la falla ventilatoria progresiva y la respuesta insuficiente a la terapia convencional con corticoides, inmunoglobulina y ciclofosfamida. Estudios han demostrado que el intercambio plasmático terapéutico puede desempeñar un papel en el manejo de la miopatía autoinmune necrotizante, particularmente en pacientes con anticuerpos HMGCR que son refractarios a la inmunosupresión farmacológica¹⁴. En nuestro caso, la PLEX mostró utilidad como terapia de rescate, con mejoría significativa de marcadores bioquímicos y fuerza muscular, aunque su indicación debe reservarse para casos severos con pobre respuesta a terapias estándar¹⁴.

Por otra parte, la rehabilitación multidisciplinaria es esencial para optimizar la recuperación, como se evidenció en la evolución favorable de la paciente.

En este sentido, la importancia de este reporte radica en contribuir al cuerpo de evidencia sobre una entidad emergente que requiere mayor reconocimiento en la práctica clínica, particularmente dado el uso generalizado de estatinas en la población general y el potencial impacto devastador de esta complicación autoinmune cuando no se diagnostica y trata oportunamente.

REFERENCIAS

- 1 Mammen AL, Tiniakou E. Intravenous immune globulin for statin-triggered autoimmune myopathy. *N Engl J Med.* 2015;373(17):1680-2. Disponible en: <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMc1506163>
- 2 Rueda Carrasco L, Fuentes Caraballo AE. Miopatía necrotizante inmunomediada por estatinas. Sociedad Extremeña de Medicina Interna. VII Libro de Casos Clínicos. 2020;50-53. Disponible en: <https://www.sexmi.es/img/docmanager/VII-Libro-Casos-Clinicos.pdf#page=53>
- 3 Khoo T, Chinoy H. Miopatía necrosante inmunomediada por anti-HMGCR: Abordando los problemas pendientes. *Autoimmun Rev.* 2023;22(12):103468. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.autrev.2023.103468>
- 4 Mammen AL, Chung T, Christopher-Stine L, Rosen P, Rosen A, Doering K, et al. Autoantibodies against 3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A reductase in patients with statin-associated autoimmune myopathy. *Arthritis Rheum.* 2011;63(3):713-21. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21360500/>
- 5 Pinal-Fernandez I, Parks C, Werner JL, Albayda J, Paik J, Danoff S, et al. Longitudinal course of disease in a large cohort of myositis patients with autoantibodies recognizing the signal recognition particle. *Arthritis Care Res.* 2017;69(2):263-70. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27111848/>
- 6 Mohassel P, Mammen AL. Anti-HMGCR myopathy. *J Neuromuscul Dis.* 2018;5(1):11-20. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29480216/>
- 7 Christopher-Stine L, Casciola-Rosen LA, Hong G, Chung H, Corse A, Mammen A. A novel autoantibody recognizing 200-kd and 100-kd proteins is associated with an immune-mediated necrotizing myopathy. *Arthritis Rheum.* 2010;62(9):2757-66. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20496415/>
- 8 Tiniakou E. Statin-Associated Autoimmune Myopathy: Current Perspectives. *Ther Clin Risk Manag.* 2020;16:483-92. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32581543/>
- 9 Nazir S, Lohani S, Tachamo N, Poudel D, Donatoet A. Anti-HMGCR myopathy: A systematic review of case reports and case series. *Cureus.* 2017;9(4):1246. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28277343/>
- 10 Allenbach Y, Mammen AL, Benveniste O, Stenzel W. 224th ENMC International Workshop: Clinico-sero-pathological classification of immune-mediated necrotizing myopathies. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(1):87-99. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29221629/>
- 11 Watanabe Y, Uruha A, Suzuki S, Nakahara J, Hamanaka K, Takayama K, et al. Clinical features and prognosis in anti-SRP and anti-HMGCR necrotising myopathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2016;87(10):1038-44. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27147697/>
- 12 Mammen AL. Statin-associated autoimmune myopathy. *N Engl J Med.* 2016;374(7):664-9. Disponible en: <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra1515161>
- 13 Tiniakou E, Pinal-Fernandez I, Lloyd TE, Albayda J, Paik J, Werner J, et al. More severe disease and slower recovery in younger patients with anti-3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A reductase-associated autoimmune myopathy. *Rheumatology.* 2017;56(5):787-94. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/kew470>.
- 14 Kruse RL, Albayda J, Vozniak SO, Lawrence CE, Goel R, Lokhandwala PM, et al. Therapeutic plasma exchange for the treatment of refractory necrotizing autoimmune myopathy. *J Clin Apher.* 2022;37(4):340-348. doi: 10.1002/jca.21968.

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

Los autores declaran no percibir financiamiento externo ni poseer conflictos de interés para la realización de este caso clínico.

Citar como: Delgado Valdivia, J., Torres Carvaljal, N., Epifani Villalobos, C., Loyola Aguilera, S., & Cortes Caceres, K. Cuando el sistema inmune ataca al músculo sin previo aviso: miopatía necrotizante inmunomediada por anticuerpos HMGCR, reporte de un caso. *Revista Chilena De Estudiantes De Medicina,* 15(1), 34-38. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.79144>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acredeniten el autor o autores originales y la fuente.

DOI: 10.5354/0718-672X.2025.78972

SÍNDROME DE ALPORT: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDAD RENAL PROGRESIVA. REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

ALPORT SYNDROME: A DIAGNOSTIC CHALLENGE IN PROGRESSIVE KIDNEY DISEASE. CASE REPORT

Valentina Antonia Barrera Meza(1), Jaime Ignacio Torres Oporto(1), Vicente Joaquín Soto Zúñiga(1), Benjamín Enrique Cataldo Rubio(1), Valeria Christina Sánchez Hernández (2).

(1) Interno de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, Santiago, Chile.

(2) Médica en Etapa de Formación y Destinación (EDF), Servicio de Salud O Higgins, CESFAM Dr. Rienzi Valencia González, Rengo, Chile.

Correspondencia a: valentina.barrera.m@usach.cl

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Alport (SA) es una enfermedad genética caracterizada por hematuria, proteinuria progresiva y compromiso multisistémico, causada por mutaciones en COL4A3, COL4A4 y COL4A5. **PRESENTACIÓN DE CASO:** Presentamos el caso de una paciente de 31 años con hipertensión arterial, alteración de creatinina plasmática y proteinuria desde los 12 años, sin seguimiento. A los 18 años presentó baja de peso, equimosis frecuentes y proteinuria, diagnosticándose enfermedad renal crónica, con biopsia renal compatible con glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS) corticorresistente con deterioro de la función renal progresiva hasta llegar a etapa 5 en 2024. El estudio genético confirmó mutación en COL4A5, forma ligada al cromosoma X. La paciente inició terapia de reemplazo renal y luego trasplante renal con donante vivo no relacionado siendo exitoso en la evolución clínica global y del injerto. **DISCUSIÓN:** Este caso resalta la importancia del diagnóstico precoz para evitar la progresión a insuficiencia renal el rol del estudio genético como herramienta esencial ante nefropatías crónicas de origen incierto, al ofrecer una mayor precisión diagnóstica y valiosa información pronóstica. Llama la atención la falta de evaluaciones auditivas y oftalmológicas, que son manifestaciones extrarrenales características del SA que se deben buscar activamente. Este caso enfatiza el valor del enfoque genético temprano para mejorar el pronóstico de pacientes con sospecha de enfermedades renales hereditarias.

PALABRAS CLAVE: Nefritis hereditaria; Enfermedad Renal Crónica; Trasplante de Riñón.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Alport syndrome (AS) is a hereditary genetic disorder characterized by hematuria, progressive proteinuria, and multisystem involvement, due to mutations in the COL4A3, COL4A4, or COL4A5 genes. **CASE PRESENTATION:** We report the case of a 31-year-old female patient with hypertension and elevated creatinine since the age of 12, who lacked follow-up and treatment. At 18, she developed non-intentional weight loss, frequent bruising, and proteinuria. She was diagnosed with chronic kidney disease (CKD), renal biopsies showed focal segmental glomerulosclerosis, and a progressive decline in renal function, culminating in end-stage renal disease by 2024. Genetic study confirmed a COL4A5 mutation (X-linked AS). She started peritoneal dialysis and underwent a successful kidney transplant from a living unrelated donor. **DISCUSSION:** This case highlights the critical importance of early diagnosis, as a lack of timely intervention prevented the use of therapies that could have slowed disease progression and supports the use of genetic testing in cases of unexp-

lained CKD. Furthermore, the absence of audiologic and ophthalmologic evaluations exemplifies the frequent underdiagnosis of AS-related extrarenal manifestations. Overall, this case reinforces current recommendations for early genetic testing in suspected hereditary nephropathies to enable timely management and improve long-term outcomes.

KEYWORDS: Kidney Transplantation; Nephritis, Hereditary; Chronic Kidney Disease.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Alport (SA) es una enfermedad genética hereditaria, caracterizada por enfermedad renal crónica progresiva que puede alcanzar la etapa 5 en adultos jóvenes, asociada clásicamente a hematuria microscópica, trastornos oculares, e hipoacusia neurosensorial¹. Esta patología se origina por mutaciones en los genes que codifican las cadenas alfa del colágeno tipo IV, en particular, COL4A3, COL4A4 y COL4A5. Este síndrome afecta a la membrana basal glomerular del riñón², y puede ser autosómico dominante, autosómico recesivo (COL4A3/COL4A4) o ligado al cromosoma X (COL4A5). El SA autosómico dominante es la patología genética renal más frecuente y severa, con una prevalencia mundial estimada de 1 en cada 2000 personas³, mientras que la forma ligada al cromosoma X es la segunda etiología genética más común de insuficiencia renal². El objetivo principal de este trabajo es presentar el caso clínico con enfoque en los retos diagnósticos y terapéuticos, resaltando el diagnóstico precoz ante la complejidad genotípica de este síndrome, enfocándonos en el rol protagónico del diagnóstico genético y de los inhibidores del sistema renina–angiotensina–aldosterona (iSRAA) en la ralentización de la progresión de la enfermedad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 31 años, con antecedente de hipertensión arterial y un episodio de creatinina sérica elevada a los 12 años referido por la propia paciente, sin registros disponibles ni controles posteriores. No recibió tratamiento farmacológico ni presentó hospitalizaciones previas. Niega alergias, antecedentes familiares relevantes o hábitos tóxicos. Nació producto de un embarazo de término, parto vaginal eutóxico.

En cuanto a los antecedentes gineco-obstétricos es nuligesta, con menarquia a los 14 años y ciclos menstruales irregulares de 30 días, usuaria de anticonceptivo inyectable trimestral. Posee escolaridad media completa, pertenece a la raza caucásica y se desempeña como dueña de casa.

A los 18 años consulta por baja de peso no intencionada durante el último año, estimada en al menos dos tallas de ropa. Además, refiere equimosis frecuentes ante mínimo trauma y caída de cabello abundante. Al examen físico no se describen hallazgos relevantes. Los exámenes generales confirman creatinina plasmática persistentemente elevada en 1.6 mg/dL, proteinuria de 24 horas de 3 gramos/día y sedimento de orina que evidencia cilindros hialinos. En centro de salud privado se diagnostica enfermedad renal crónica, iniciándose estudio etiológico con descarte de causas secundarias, obteniendo electroforesis de proteínas en suero sin hallazgos patológicos y exámenes inmunológicos (Anticuerpos ANA, perfil anti-ENA y ANCA) negativos. Se lleva a cabo biopsia renal en el año 2011, que informa Glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS). En 2018 se repite la biopsia renal incluyendo técnica de microscopía electrónica (ME), que revela arquitectura general conservada con fusión segmentaria de pedicelos, degeneración microvellosa aislada y membrana basal glomerular (MBG) de espesor y estructura conservada. No se identificaron cambios respecto a la biopsia previa, concluyendo GEFS con fibrosis intersticial y atrofia tubular mínima. Recibió un primer curso corticoidal, logrando remisión de la proteinuria hasta el año 2018, cuando presenta recidiva y se indica un segundo curso corticoidal con remisión parcial, con proteinuria persistente de 1 gramo/24h y un sedimento de orina sin hematuria. A partir de entonces, se observa un deterioro progresivo de la función renal (Figura 1).

En 2024 alcanza una VFG estimada por CKD-EPI de 10 mL/min/1,73m² con proteinuria de 4.21 gramos/24 hrs y sedimento con cilindros granulosos finos. Se indica terapia de reemplazo renal mediante peritoneo diálisis manteniendo diuresis de aproximadamente 2.500 mL diarios, e inicia proceso de estudio para trasplante renal con donante vivo no relacionado.

Durante el estudio pretrasplante se realiza análisis genético excepcional dada la severidad del cuadro, el que no se realiza de rutina en el centro de trasplante, que resultó positivo para variante COL4A5 asociado a Síndrome de Alport, destacando un perfil compatible con metabolizadora lenta de Tacrolimus. En la evaluación pretrasplante se identifica mediante radiografía de cavidades paranasales espolón septal izquierdo no obstructivo, sin embargo, no se realiza audiometría. En el estudio inmunológico pretrasplante, destaca un panel de anticuerpos reactivos (PRA) del 17% por lo que se indica premedicación con timoglobulina (250 mg). El donante no requirió de estudio genético al tratarse de la pareja de la paciente.

En abril de 2025 se realiza trasplante renal donante vivo no relacionado sin incidentes, con tiempos de isquemia fría 33 minutos e isquemia caliente 25 minutos, con evolución favorable postoperatoria y disminución progresiva de la creatinina plasmática. Se mantuvo con inmunosupresión con metilprednisolona 500 mg con reducción gradual de la dosis asociado a tacrolimus 12 mg.

Fue dada de alta con creatinina plasmática de 0.94 mg/dL, VFG estimada por CDK-EPI de 83 ml/min/1.73m², índice proteinuria/creatinuria de 278 mg/g, y hematuria microscópica >30 eritrocitos por campo. Se realizó control imagenológico sin hallazgos patológicos mediante pielo-TAC (Figura 2). En el control ambulatorio a los 7 días de realizado el trasplante, se confirma remisión completa de la hematuria, con creatinina plasmática de 0.99 mg/dL, VFG estimada en 78 ml/min/1.73m² y un índice proteinuria/creatinuria de 119 mg/g.

Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la paciente para la publicación del caso clínico y sus imágenes, respetando los principios éticos y la anonimización de los datos personales.

DISCUSIÓN

El SA es una enfermedad infrecuente, con una prevalencia variable entre poblaciones que oscila entre 1 en 5.000 y 1 en 50.000 en estudios en Estados Unidos y países de Europa basados en experiencia clínica⁴. Sin embargo, estudios de cohortes con bases de datos genómicas identificaron variantes patógenas predichas de COL4A5 en aproximadamente de 1 de cada 2.320⁵, lo que sugiere una subestimación de la prevalencia real.

Del caso clínico expuesto, se desprende en base a la evolución clínica que fue compatible con un fenotipo severo de síndrome de Alport (SA), confirmado por la identificación genética de una variante en el gen COL4A5. La presentación de este caso respalda que la forma ligada al cromosoma X, pese a su forma más severa en varones, puede manifestarse de forma significativa en mujeres debido al fenómeno de inactivación del cromosoma X y su relación con factores epigenéticos y ambientales mediante mecanismos etiopatogénicos aún desconocidos, como ha sido descrito en la literatura². La presentación clínica típica incluye hematuria, insuficiencia renal, anomalías oculares e hipoacusia neurosensorial. En el caso presentado, la paciente cursó con proteinuria desde etapas tempranas, con recurrencia de esta a pesar del tratamiento con corticoides, y evolución hacia terapia de reemplazo renal, es concordante con SA de progresión rápida, los cuales suelen asociarse a mutaciones severas con afectación de dominios críticos del colágeno⁶. No obstante, la literatura describe un espectro clínico amplio, desde personas asintomáticas hasta la insuficiencia renal que no está claramente relacionado con el gen causante ni tipo de variante, lo que contribuye al infra diagnóstico⁶.

En este sentido, la primera biopsia renal mostró una GEFS, un hallazgo inespecífico pero frecuente en pacientes con SA. Se ha reportado que hasta un 32% de los pacientes con SA autosómico dominante presentan GEFS como principal hallazgo histológico⁶. La segunda biopsia repitió el mismo hallazgo, sin embargo, destacó que en la ME no se observaron alteraciones en la membrana basal. Este hallazgo contrasta con lo esperado, ya que en las etapas iniciales es característico

el adelgazamiento y la división de la membrana basal glomerular (MBG), que progresan a un engrosamiento con patrón “tejido en canasta”⁴. Esos resultados reflejan la utilidad limitada de la biopsia renal y refuerzan el valor del estudio genético como herramienta diagnóstica por su alta precisión, que permite un diagnóstico temprano, orientar el pronóstico y guiar decisiones terapéuticas. Además, el estudio genético toma relevancia en los familiares directos de pacientes con SA ligado al cromosoma X, donde se recomienda realizar un estudio en cascada para el diagnóstico precoz en miembros de la familia y el modo de herencia³, adquiriendo un rol fundamental en la prevención y planificación familiar.

Otro aspecto relevante es la ausencia de manifestaciones clínicas extrarrenales. La paciente no presentó hipoacusia ni alteraciones visuales, aunque no se objetivó con estudios audiométricos ni oftalmológicos tras el diagnóstico de SA, momento en el que se debió haber buscado activamente alteraciones extrarrenales para su detección precoz y manejo correspondiente, lo que limitó la valoración integral de esta patología. La hipoacusia neurosensorial bilateral progresiva de presentación característica en el SA, con prevalencia en adultos de hasta el 70% en algunos subtipos genéticos⁶. Asimismo, llama la atención que no se realizó una evaluación oftalmológica, que constituye otra manifestación relevante del SA descrita en un 15% de los pacientes que incluye cataratas, opacidades corneales, lenticino anterior y anomalías retinianas⁴. La falta de una evaluación completa auditiva y oftalmológica nos presenta una problemática relevante que se puede extrapolar a otros casos de SA; el infra diagnóstico de manifestaciones extrarrenales, por lo que se debe buscar activamente compromiso extrarrenal al momento de la sospecha, considerando que su ausencia no descarta la enfermedad.

El manejo con terapia de reemplazo renal refleja el desenlace habitual en casos que no son tratados precozmente. Es importante destacar que la intervención con inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona (iSRAA) ha demostrado retrasar la progresión hacia enfermedad renal etapa 5 en pacientes con enfermedad renal

crónica en diversas etiologías cuando se inicia tempranamente. Asimismo, se ha evidenciado beneficio incluso en pacientes con SA en presentaciones severas⁶. Los iSRAA disminuyen la tasa de pérdida de función renal al disminuir o revertir la albuminuria y controlar la presión arterial, estableciendo un efecto nefro protector⁷. En este caso, el retraso diagnóstico impidió iniciar esta terapia de forma oportuna.

El pronóstico del SA en pacientes trasplantados de riñón suele ser favorable, con buenos resultados en la mantención de la funcionalidad renal, ya que la afectación del colágeno tipo IV provocado por esta enfermedad no afectaría al injerto, con altas tasas de supervivencia y bajas tasas de complicaciones en pacientes trasplantados⁸.

El presente caso ilustra la evolución de una paciente con SA diagnosticado tardíamente, en quien la falta de confirmación genética precoz, pese a evidencias tempranas de daño renal, determinó una progresión hacia enfermedad renal crónica etapa 5. Resalta así la importancia de incorporar técnicas de secuenciación genética para el diagnóstico temprano y preciso de SA dado el amplio espectro clínico del síndrome y la inespecificidad de sus manifestaciones histológicas. Si bien la GEFS constituye un hallazgo frecuente, no es patognomónica y debe motivar al clínico a investigar su origen primario. En este contexto, el estudio genético ofrece mayor precisión diagnóstica y permite orientar adecuadamente el manejo y pronóstico. Asimismo, se refuerza la necesidad de considerar el SA dentro del diagnóstico diferencial de GEFS, especialmente cuando hay antecedentes de proteinuria persistente desde edades tempranas incluso en ausencia de manifestaciones extrarrenales.

En conjunto, este caso respalda las recomendaciones actuales de incorporar el diagnóstico genético como herramienta de primera línea ante la sospecha de nefropatías hereditarias, lo cual puede permitir una intervención más temprana y mejorar el pronóstico a largo plazo.

REFERENCIAS

- 1 Kashtan CE. Alport syndrome: Achieving early diagnosis and treatment. *Am J Kidney Dis* [Internet]. 2021;77(2):272–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1053/j.ajkd.2020.03.026>
- 2 Martínez-Pulleiro R, García-Murias M, Fidalgo-Díaz M, García-González MA. Molecular basis, diagnostic challenges, and therapeutic approaches of Alport syndrome: A primer for clinicians. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2021;22(20):11063. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/ijms222011063>
- 3 Savige J, Lipska-Zietkiewicz BS, Watson E, Hertz JM, Deltas C, Mari F, et al. Guidelines for genetic testing and management of Alport syndrome. *Clin J Am Soc Nephrol* [Internet]. 2022;17(1):143–54. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.2215/CJN.04230321>
- 4 Gregorio VD, Caparali EB, Shojaei A, Ricardo S, Barua M. Alport syndrome: Clinical spectrum and therapeutic advances. *Kidney Med* 2023;5:100631. <https://doi.org/10.1016/j.xkme.2023.100631>.
- 5 Gibson J, Fieldhouse R, Chan MMY, Sadeghi-Alavijeh O, Burnett L, Izzi V, et al. Prevalence estimates of predicted pathogenic COL4A3-COL4A5 variants in a population sequencing database and their implications for Alport syndrome. *J Am Soc Nephrol* 2021;32:2273–90. <https://doi.org/10.1681/ASN.2020071065>.
- 6 Furlano M, Martínez V, Pybus M, Arce Y, Crespí J, Venegas MDP, et al. Clinical and genetic features of autosomal dominant Alport syndrome: A cohort study. *Am J Kidney Dis* [Internet]. 2021;78(4):560–570.e1. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1053/j.ajkd.2021.02.326>
- 7 Egocheaga MI, Drak Y, Otero V. Classical nephroprotection: Renin angiotensin aldosterone system inhibitors. *Semergen* 2023;49 Suppl 1:102018. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2023.102018>.
- 8 Katsuma A, Nakada Y, Yamamoto I, Horita S, Furusawa M, Unagami K, et al. Long-term survival in Japanese renal transplant recipients with Alport syndrome: a retrospective study. *BMC Nephrol* [Internet]. 2018;19(1):249. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12882-018-1052-9>

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

Los autores declaran que no recibieron financiamiento externo para la elaboración de este caso clínico.

Citar como: Barrera Meza, V., Torres Oporto, J., Soto Zúñiga, V., Cataldo Rubio, B., & Sánchez Hernández, V. Síndrome de Alport: un desafío diagnóstico en Enfermedad Renal Progresiva. Reporte de un Caso Clínico. *Revista Chilena De Estudiantes De Medicina*, 15(1), 39–44. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.78972>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

ANEXOS

1. FIGURAS

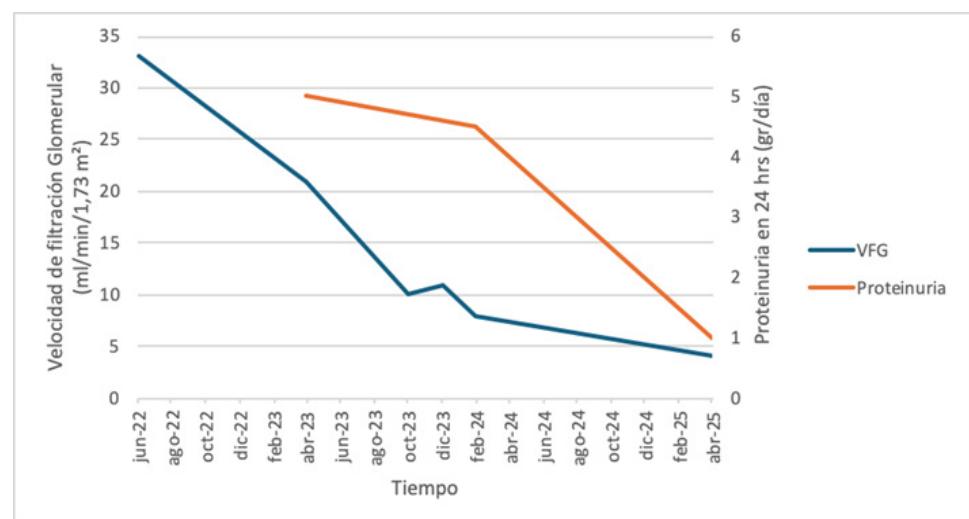


Figura 1. Cambios en proteinuria y VFG. Evolución de proteinuria en 24 horas (gr/día) y velocidades de filtración glomerular (mL/min/1,73m²) calculadas mediante la ecuación CKD-EPI de 2021, desde junio del 2022 hasta abril del 2025.

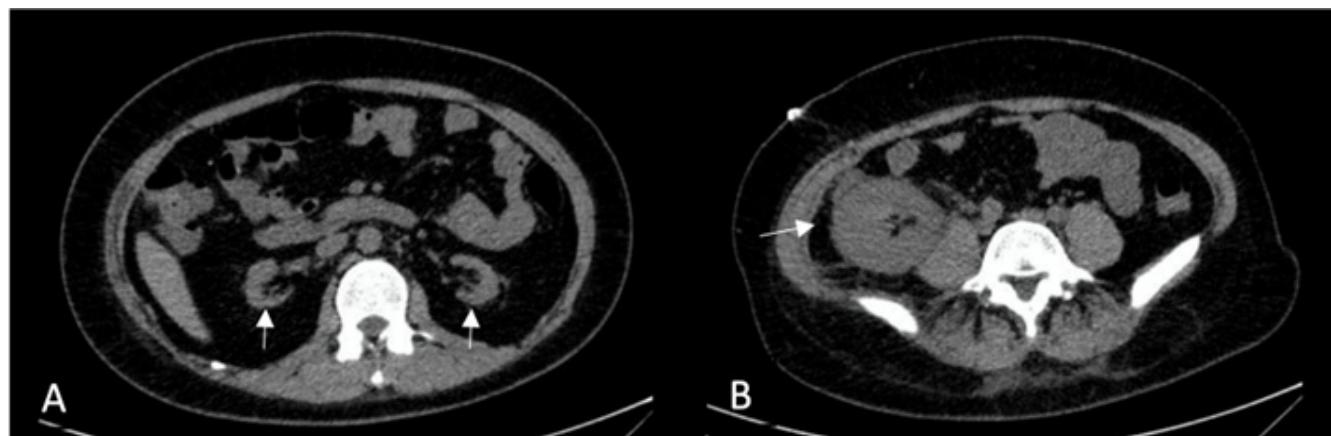


Figura 2. Pielo-TAC 05 de mayo de 2025. A. Corte transversal a nivel de L1-L2. Se observan riñones disminuidos de tamaño de manera simétrica, con adelgazamiento difuso del parénquima. B. Corte transversal a nivel de L5. Riñón trasplantado en fosa iliaca derecha de morfología y tamaño conservados, con parénquima de espesor habitual con aumento de la densidad del tejido adiposo perirrenal

DESMIELINIZACIÓN SILENCIOSA: REGRESIÓN CONDUCTUAL Y COGNITIVA COMO PRIMER SIGNO DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X

SILENT DEMYELINATION: BEHAVIORAL AND COGNITIVE REGRESSION AS THE FIRST SIGN OF X-LINKED ADRENOLEUKODYSTROPHY

Amanda Bravo Millas(1), Anastasia Cisternas Kubierschky(1), Josefa Duarte Huerta(1), Fernanda de la Roza Valenzuela(1), Andrea Bustamante Lara(2)

(1) Interna de Medicina, Universidad Andrés Bello, Viña del Mar, Chile.

(2) Médico Pediatra, Universidad de Valparaíso, Hospital Dr. Gustavo Fricke, Viña del Mar, Chile.

Correspondencia a: fernandadelarozav@gmail.com

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) es una enfermedad peroxisomal hereditaria que causa acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA), provocando desmielinización cerebral progresiva y disfunción suprarrenal. **PRESENTACIÓN DEL CASO:** Se presenta el caso de un niño de 8 años, previamente sano, que consultó por regresión progresiva de habilidades cognitivas, del lenguaje y motoras, junto con episodios de desconexión del entorno y pérdida de autonomía. El examen físico evidenció disartria, alteración de la propriocepción y desorganización visuoespacial. La tomografía cerebral mostró leucoencefalopatía, y la resonancia magnética reveló lesiones desmielinizantes simétricas en regiones parieto-occipitales con realce en anillo. El diagnóstico se confirmó por elevación de VLCFA plasmáticos y detección de mutación patogénica en el gen ABCD1. El paciente evolucionó con deterioro neurológico severo, requiriendo manejo multidisciplinario y cuidados paliativos. **DISCUSIÓN:** La forma cerebral pediátrica de la X-ALD es su variante más agresiva. El diagnóstico temprano se dificulta por la inespecificidad de los síntomas regresivos en etapas iniciales. La resonancia magnética y los niveles plasmáticos de VLCFA son herramientas diagnósticas clave. El trasplante de progenitores hematopoyéticos es la única terapia modificadora de la enfermedad, pero su efectividad depende del diagnóstico precoz. En este caso, la progresión acelerada impidió intervenciones específicas.

PALABRAS CLAVE: adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, desmielinización cerebral, enfermedades neurodegenerativas hereditarias, diagnóstico precoz, cuidados paliativos.

ABSTRACT

INTRODUCTION: X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) is a hereditary peroxisomal disorder that causes accumulation of very long-chain fatty acids (VLCFA), leading to progressive cerebral demyelination and adrenal dysfunction. **CASE PRESENTATION:** We present the case of an 8-year-old previously healthy boy who was evaluated for progressive regression of cognitive, language, and motor skills, along with episodes of disconnection from the environment and loss of autonomy. Physical examination revealed dysarthria, impaired proprioception, and visuospatial disorganization. Brain CT showed leukoencephalopathy, and MRI revealed symmetric demyelinating lesions in the parieto-occipital regions with ring enhancement. Elevated plasma VLCFA levels and identification of a pathogenic mutation in the ABCD1 gene confirmed diagnosis. The patient progressed to severe neurological deterioration,

requiring multidisciplinary management and palliative care. **DISCUSSION:** The childhood cerebral form of X-ALD is its most aggressive variant. Early diagnosis is challenging due to the nonspecific nature of regressive symptoms in the initial stages. Brain MRI and plasma VLCFA levels are key diagnostic tools. Hematopoietic stem cell transplantation is the only disease-modifying therapy, but its effectiveness depends on early diagnosis. In this case, the rapid progression of symptoms limited the possibility of specific interventions.

KEYWORDS: X-linked adrenoleukodystrophy, cerebral demyelination, hereditary neurodegenerative diseases, early diagnosis, palliative care.

INTRODUCCIÓN

La regresión conductual y cognitiva en la infancia representa un desafío diagnóstico significativo, dado su amplio espectro etiológico y su asociación con enfermedades neurológicas progresivas¹ (Tabla 1). Entre las causas menos frecuentes, pero clínicamente devastadoras, se encuentran las leucodistrofias, un grupo de enfermedades genéticas que afectan la mielina del sistema nervioso central. Dentro de ellas, la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) destaca por su inicio variable, insidioso, rápida progresión y alto impacto funcional y vital en niños^{2,3} (Tabla 2).

La X-ALD es el trastorno peroxisomal hereditario más común, con una prevalencia estimada de 1/15.000–17.000^{4,5}. Esta enfermedad neurodegenerativa es causada por mutaciones en el gen ABCD1, que codifica una proteína transportadora esencial para la β-oxidación de VLCFA en los peroxisomas^{2,4}. La deficiencia de esta proteína conduce a la acumulación de VLCFA en tejidos como la sustancia blanca cerebral, la médula espinal, las glándulas suprarrenales y los testículos⁴. Esta acumulación provoca desmielinización progresiva y disfunción adrenal, manifestándose en una variedad de fenotipos clínicos, desde insuficiencia suprarrenal aislada hasta formas cerebrales infantiles rápidamente progresivas. La detección temprana mediante cribado neonatal y la secuenciación genética han incrementado el número de diagnósticos, permitiendo intervenciones más oportunas⁶.

Este reporte describe un caso de X-ALD con evolución rápidamente progresiva, destacando los hallazgos clínicos, radiológicos y genéticos, y enfatizando la importancia del reconocimiento precoz de síntomas neurológicos regresivos en la

infancia como estrategia diagnóstica clave para enfermedades desmielinizantes de origen genético.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 8 años, sexo masculino, previamente sano, con desarrollo psicomotor dentro de los parámetros esperados y rendimiento académico acorde a su edad hasta mediados del año en curso. A partir del segundo semestre, se observó un deterioro lento pero progresivo en el desempeño escolar, caracterizado por inatención, dificultad para realizar tareas previamente dominadas, regresión en habilidades cognitivas y del lenguaje, y episodios de desconexión del entorno. Clínicamente, el personal escolar lo expresó como dificultad para sostener objetos (con caídas frecuentes de las manos), alteración de la escritura con pérdida de legibilidad, problemas para abrocharse el calzado y desorganización visuoespacial notoria en el uso de los cuadernos.

Desde el establecimiento educacional se recomendó evaluación neurológica, inicialmente en sospecha de trastorno del espectro autista (TEA). No obstante, debido a limitaciones económicas, la familia se encontraba a la espera de atención a través del sistema público de salud.

En noviembre de 2023 presentó varios episodios autolimitados de disartria, sialorrea, inatención, alteración de la propiocepción y motricidad, sin una recuperación completa posterior. Debido a esto, consultó en el Servicio de Urgencia Pediátrica, donde no se describieron alteraciones al examen neurológico ni hallazgos patológicos en exámenes de laboratorio iniciales. Por historia clínica, se realizó una tomografía computada cerebral (TAC), la cual evidenció una leucoence-

falopatía supratentorial simétrica, de predominio parietal, orientando a estudio con resonancia magnética cerebral.

Ingresó a hospitalización pediátrica para la realización de estudios complementarios. Dentro de estos, se efectuó un electroencefalograma que mostró lentitud frontal inespecífica, sin actividad epileptiforme. Posteriormente, se realizó una punción lumbar, la cual no evidenció signos de infección, pero sí reveló la presencia de bandas oligoclonales tipo 2, compatibles con síntesis intratecal de inmunoglobulinas.

Los estudios metabólicos incluyeron aminoácidos plasmáticos y perfil de acilcarnitinas, no mostraron alteraciones. En la resonancia magnética cerebral (RM), se observaron lesiones simétricas en sustancia blanca periventricular de predominio parieto-occipital y temporal posterior, con realce en anillo, hallazgos compatibles con adrenoleucodistrofia cerebral infantil. La RM de columna resultó normal.

Finalmente, se enviaron muestras a un laboratorio internacional, confirmándose el diagnóstico mediante niveles elevados de VLCFA y la identificación de una mutación patogénica en el gen ABCD1.

Durante su hospitalización se observó deterioro funcional progresivo, con pérdida del habla, marcha y la capacidad autónoma de alimentarse, requiriendo apoyo total en las actividades básicas. Se instauró un manejo multidisciplinario con neurología, salud mental, fonoaudiología, kinesiología, terapia ocupacional, nutrición y endocrinología pediátrica por riesgo de insuficiencia suprarrenal. Se entregó orientación familiar sobre diagnóstico, pronóstico y alternativas terapéuticas.

Ante la evolución del cuadro y en acuerdo con la familia, se otorgó alta voluntaria para seguimiento ambulatorio. La familia se trasladó a la Región de Valparaíso por razones de red de apoyo. En diciembre de 2023 consultaron en el Hospital Biprovincial Quillota-Petorca debido a un marcado deterioro del estado funcional, destacando disfagia severa, afasia, pérdida completa de la marcha, dependencia total y desnutrición

moderada. Se hospitalizó con enfoque multidisciplinario para instaurar soporte nutricional (considerando sonda nasogástrica o gastrostomía) y establecer adecuación del esfuerzo terapéutico en contexto paliativo.

Se obtuvo el consentimiento informado para la publicación del presente caso clínico con fines académicos.

DISCUSIÓN

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X es una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente provocada por mutaciones en el gen ABCD1, responsable del transporte de VLCFA al peroxisoma. Su acumulación —especialmente del C26:0— produce daño progresivo en la mielina del sistema nervioso central y la corteza suprarrenal^{2,5,7}.

La acumulación lipídica desestabiliza la mielina, lo que genera procesos de desmielinización y degeneración cerebral, en los que se han implicado mecanismos inmunológicos⁸. Hasta 2019, se habían descrito más de 2.700 mutaciones de ABCD1, incluyendo variantes no recurrentes y de significado incierto⁷.

El espectro clínico de X-ALD incluye tres formas de presentación: insuficiencia suprarrenal, mielopatía progresiva y adrenoleucodistrofia cerebral. Esta última, en su forma infantil, es la más agresiva y típicamente se presenta entre los 4 y 12 años, con una rápida progresión hacia discapacidad severa o muerte si no se interviene oportunamente^{3,4,8}.

Nuestro paciente manifestó esta forma infantil, con trastorno de la marcha, alteraciones conductuales y deterioro cognitivo. No tenía antecedentes médicos ni signos endocrinológicos evidentes. En etapas iniciales, los síntomas son inespecíficos, lo que lleva a diagnósticos erróneos como trastorno del espectro autista o TDAH⁹. Este retraso diagnóstico es común, con un desfase promedio entre el inicio de síntomas y el diagnóstico que supera los dos años^{8,9}.

Se estima que el 60% de los hombres afectados desarrollan la forma cerebral desmielinizan-

te agresiva. De ellos, el 35% durante la infancia, entre los 3 y 10 años; 5% en la adolescencia y 20% en la adultez, con síntomas medulares progresivos. Hasta un 90% desarrollará insuficiencia suprarrenal, aunque no siempre se detecta al diagnóstico inicial. Nuestro paciente no presentó signos clásicos como hiperpigmentación, hipotensión o alteraciones electrolíticas.

En relación al diagnóstico, la resonancia magnética cerebral es fundamental: el 85% muestra lesiones hiperintensas confluentes y simétricas en regiones parieto-occipitales en T2/FLAIR^{10,11}. En este caso, la RM reveló desmielinización bilateral típica, con realce en anillo tras gadolinio, lo cual indicaba inflamación activa (Figura 1). Este hallazgo es determinante para evaluar trasplante de médula ósea (TMO); sin embargo, el paciente ya no era candidato por deterioro clínico avanzado. Si bien la RM evalúa extensión, no predice aparición ni progresión, lo que subraya la necesidad de técnicas más sensibles para un diagnóstico precoz.

El único tratamiento curativo en fases iniciales es el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH), efectivo solo antes de daño neurológico severo. Este no revierte lesiones establecidas ni previene la insuficiencia suprarrenal⁶. Existen estudios recientes con terapia génica que han logrado estabilización clínica y radiológica en etapas precoces¹². En fases avanzadas, como la de nuestro paciente, el manejo es de soporte e incluye atención neurológica, endocrina y nutricional. Un enfoque multidisciplinario resulta clave para mantener la calidad de vida.

En Chile, los reportes de X-ALD son escasos, lo que sugiere subdiagnóstico. A nivel global, el tamizaje neonatal y la secuenciación han incrementado la detección. Este caso destaca la necesidad de aumentar la sospecha clínica de X-ALD, especialmente en niños con síntomas neurológicos progresivos sin causa aparente. La implementación del tamizaje neonatal ha demostrado ser una estrategia eficaz para el diagnóstico presintomático, y su adopción en el sistema de salud chileno podría cambiar radicalmente el pronóstico de esta enfermedad.

REFERENCIAS

- 1 Furley K, Mehra C, Goin-Kochel RP, Fahey MC, Hunter MF, Williams K, Absoud M. Developmental regression in children: Current and future directions. *Cortex*. 2023;169:5–17. DOI: 10.1016/j.cortex.2023.09.001.
- 2 Posada S, Charry ML, Espinosa E. Adrenoleucodistrofia ligada a X: Un caso de presentación aguda cerebral infantil. *Andes Pediatr*. 2021;92(4):602–608.
- 3 Engelen M, van Ballegoij WJC, Mallack EJ, Van Haren KP, Köhler W, Salsano E, et al. International recommendations for the diagnosis and management of patients with adrenoleukodystrophy: A consensus-based approach. *Neurology*. 2022;99(21):940–951. DOI: 10.1212/WNL.00000000000201374.
- 4 Bonaventura E, Alberti L, Lucchi S, Cappelletti L, Fazzone S, Cattaneo E, et al. Newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy in Italy. *Front Neurol*. 2022;13:1072256. DOI: 10.3389/fneur.2022.1072256.
- 5 Cappa M, Todisco T, Bizzarri C. X-linked adrenoleukodystrophy and primary adrenal insufficiency. *Front Endocrinol*. 2023;14:1309053. DOI: 10.3389/fendo.2023.1309053.
- 6 Gujral J, Sethuram S. Actualización sobre el diagnóstico y el tratamiento de la adrenoleucodistrofia. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes*. 2023;30(1):44–51. DOI: 10.1097/MED.0000000000000782.
- 7 Jia Zhu, Florian Eichler, Alessandra Biffi, et al. The Changing Face of Adrenoleukodystrophy. *Endocr Rev*. 2020;41(4):577–593. DOI: 10.1210/endrev/bnaa013.
- 8 Olivo Torres REC del, Enríquez Grijalva MF. Investigación de la Adrenoleucodistrofia ligada al Cromosoma X. *Rev Conrado*. 2023;19(92):146–154.
- 9 Cueva Jiménez PJ, López Tinitana JG. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. Reporte de caso. *Tesla Rev Cient*. 2023;3(1):e139.
- 10 Lee SY, Chew FY, Chen CM. X-linked adrenoleukodystrophy in a child. *QJM*. 2024;117(9):661–662.
- 11 Van de Stadt SIW, Huffnagel IC, Turk BR, van der Knaap MS, Engelen M. Imágenes en la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. *Neuropediatría*. 2021;52(4):252–260. DOI: 10.1055/S-0041-1730937.
- 12 Eichler F, et al. Lentiviral Gene Therapy for Cerebral Adrenoleukodystrophy. *N Engl J Med*. 2024;391(14):1302–1312. DOI: 10.1056/NEJMoa2400442.
- 13 Mallack EJ, Turk BR, Yan H, Price C, Demetres M, Moser AB, et al. MRI surveillance of boys with X-linked adrenoleukodystrophy identified by newborn screening: Meta-analysis and consensus guidelines. *J Inherit Metab Dis*. 2021;44(3):728–739.

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

Los autores declaran que no recibieron financiamiento externo para la elaboración de este caso clínico.

Citar como: Bravo Millas, A., Cisternas Kubierschky, A., Duarte Huerta, J., de la Roza Valenzuela, F., & Bustamante Lara, A. Desmielinización silenciosa: regresión conductual y cognitiva como primer signo de Adrenoleucodistrofia ligada al X. Revista Chilena De Estudiantes De Medicina, 15(1), 45–50. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.81295>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

ANEXOS

1. TABLAS

Tabla 1. Diagnósticos diferenciales en niños con deterioro cognitivo y motor progresivo.

Diagnóstico	Presentación clínica común	Características distintivas	Estudios clave
Trastorno del espectro autista (TEA)	Alteraciones en la comunicación, lenguaje y conducta social, intereses restringidos	Inicio precoz, sin lesiones estructurales cerebrales, sin regresión motora progresiva	Evaluación clínica, escalas diagnósticas, DSM-5
Trastorno por déficit atencional con hiperactividad (TDAH)	Inatención, impulsividad, bajo rendimiento escolar, distracción persistente	Sin regresión cognitiva o motora, curso crónico no progresivo	Evaluación clínica, escalas de conducta, observación escolar
Epilepsia con deterioro cognitivo progresivo	Crisis convulsivas, regresión del lenguaje y habilidades, alteración conductual	Crisis evidentes en EEG, progresión relacionada con carga epiléptica	EEG, RMN cerebral, evaluación neuropsicológica
Esclerosis múltiple pediátrica	Déficits neurológicos múltiples, regresión, cambios conductuales, fatiga	Lesiones en sustancia blanca, bandas oligoclonales en LCR, curso en brotes	RMN cerebral/medular, LCR, potenciales evocados
Leucodistrofia metacromática	Regresión motora y cognitiva, parálisis espástica, neuropatía periférica	Déficit de arilsulfatasa A, herencia autosómica recesiva	Dosaje enzimático, biopsia nerviosa, genética
Adrenoleucodistrofia ligada al X	Regresión escolar, alteraciones motoras, endocrinopatía (insuficiencia suprarrenal)	Mutación en gen ABCD1, herencia ligada al X, VLCFA elevados	RMN cerebral, VLCFA, estudio genético
Enfermedad mitocondrial (ej. síndrome de Leigh)	Déficit motor progresivo, ataxia, oftalmoplejía, acidosis láctica	Compromiso multisistémico, curso subagudo progresivo	Lactato sérico y LCR, RMN, mtDNA, biopsia muscular
Ecografía obstétrica	Gestación única viva de 9–10 semanas		

Notas: TEA: trastorno del espectro autista; TDAH: trastorno por déficit atencional con hiperactividad; RMN: resonancia magnética nuclear; LCR: líquido cefalorraquídeo; VLCFA: ácidos grasos de cadena muy larga; mtDNA: ADN mitocondrial.

Tabla 2. Manifestaciones clínicas de la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD).

Síndrome clínico	Edad de presentación	Síntomas y signos	Pruebas diagnósticas
Sexo Masculino			
Leucodistrofia	>2 años (pico 4-8 años); raro después de los 50 años	Asintomático a severamente discapacitado, según grado de lesiones en sustancia blanca	RM cerebral (patognomónica); AGCCL; secuenciación de ABCD1
Enfermedad medular y neuropatía periférica	>20 años (muy variable, puede ser más tarde)	Mielopatía con espasticidad, disfunción de esfínteres y disfunción prominente de la columna dorsal	RM de encéfalo y médula espinal; AGCCL; secuenciación de ABCD1
Insuficiencia suprarrenal	>1 año (85% antes de los 18 años)	Hiperpigmentación, fatiga, malestar general, ortostatismo, crisis suprarrenal	Test de estimulación con ACTH
Sexo Femenino			
Enfermedad medular y neuropatía periférica	>40 años (puede ser antes o mucho después)	Mielopatía con espasticidad, disfunción de esfínteres y disfunción prominente de la columna dorsal	AGCCL; secuenciación de ABCD1
Enfermedad mitocondrial (ej. síndrome de Leigh)	Déficit motor progresivo, ataxia, oftalmoplejía, acidosis láctica	Compromiso multisistémico, curso subagudo progresivo	Lactato sérico y LCR, RMN, mtDNA, biopsia muscular
Ecografía obstétrica	Gestación única viva de 9-10 semanas		

Notas: RM: resonancia magnética; AGCCL: ácidos grasos de cadena muy larga; THM: trasplante hematopoyético; ACTH: hormona adrenocorticotropa. Los pacientes con adrenoleucodistrofia no presentan síntomas al momento de nacer, pero estos aparecen progresivamente a lo largo de su vida. Casi todos los pacientes, tanto hombres como mujeres, terminan desarrollando una neuromielopatía aunque la edad en que comienzan los síntomas puede variar considerablemente.

2. FIGURA

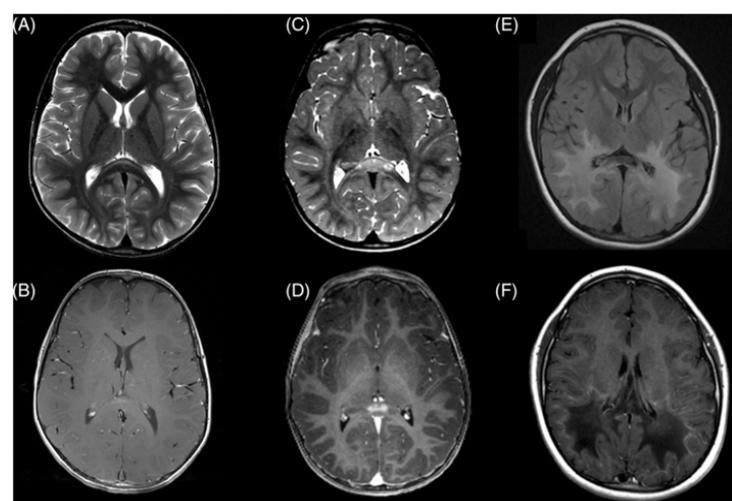


Figura 1. Lesiones desmielinizantes en etapa temprana y tardía en la adrenoleucodistrofia cerebral infantil. (a) Lesión de CCALD muy temprana en el esplenio del cuerpo caloso, T2-RM. (b) RM T1 poscontraste correspondiente. (c) Lesión temprana más prominente con (d) un claro realce de contraste en la lesión. El objetivo de la vigilancia es identificar y tratar a los pacientes en esta etapa de la enfermedad. (e) Lesión parietooccipital avanzada que cruza el esplenio del cuerpo calloso, T2-FLAIR, con (f) un realce de contraste en la RM T1 poscontraste. Los pacientes suelen presentar síntomas en esta etapa¹³.

SECCIÓN 4:

ARTÍCULOS ESPECIALES

MÉDICO AUMENTADO VS. IA AUTÓNOMA: REDEFINIENDO LAS COMPETENCIAS ESENCIALES PARA LA PRÁCTICA DEL FUTURO

AUGMENTED PHYSICIAN VS. AUTONOMOUS AI: REDEFINING ESSENTIAL COMPETENCIES FOR THE FUTURE OF PRACTICE

Óscar Jerez Yáñez(1)

(1) Departamento de Educación en Ciencias de la Salud, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile.

Correspondencia a: ojerez@uchile.cl

RESUMEN

La inminente consolidación de la inteligencia artificial (IA) y los modelos de lenguaje grande (LLM) en el ámbito clínico ha superado las expectativas futuristas, estableciendo una nueva realidad operativa que redefine los sistemas de salud. Sin embargo, la educación médica persiste en un notable desfase estructural, manteniéndose aferrada a modelos curriculares tradicionales que carecen de los fundamentos conceptuales necesarios para afrontar esta transición tecnológica. Esta discrepancia genera una brecha crítica que exige urgentemente la evolución del perfil de egreso hacia el concepto de “médico aumentado”, una competencia que opera bajo el paradigma de la “inteligencia híbrida”. Este enfoque no busca competir con la autonomía computacional, sino integrar el juicio clínico y ético con la potencia de procesamiento de datos, salvaguardando al profesional de riesgos latentes como la erosión de habilidades (skill decay) y el sesgo de automatización derivado de una dependencia tecnológica acrítica. En este contexto, se propone una reestructuración de las competencias esenciales basada en tres pilares insustituibles: la Alfabetización Algorítmica y de Datos, indispensable para comprender la funcionalidad y detectar sesgos en la IA; la Ética Aplicada y el Humanismo Digital, que revalorizan la empatía y la comunicación compleja frente a la máquina; y el Razonamiento Crítico, necesario para actuar como auditor experto ante errores y “alucinaciones” del sistema. A pesar de las barreras impuestas por la baja preparación docente y la saturación curricular, se concluye que la excelencia médica futura no residirá en la retención enciclopédica de información, sino en la sabiduría para gestionar herramientas avanzadas, garantizando así una práctica clínica profunda, segura y esencialmente humana.

ABSTRACT

The imminent consolidation of artificial intelligence (AI) and large language models (LLMs) within the clinical setting has surpassed futuristic expectations, establishing a new operational reality that is redefining healthcare systems. However, medical education persists in a significant structural lag, remaining anchored to traditional curricular models that lack the necessary conceptual foundations to navigate this technological transition. This discrepancy creates a critical gap that urgently demands the evolution of the graduate profile toward the concept of the “augmented physician,” operating under the paradigm of “hybrid intelligence.” This approach does not seek to compete with computational autonomy, but rather to integrate clinical and ethical judgment with data processing power, safeguarding the practitioner from latent risks such as skill decay and automation bias derived from uncritical technological dependence. In this context, a restructuring of essential competencies is proposed, based on three irreplaceable pillars: Algorithmic and Data Literacy, indispensable for understanding functionality and detecting AI biases; Applied Ethics and Digital Humanism, which reaffirm the value of empathy and complex communication in the face of the machine; and Critical

Reasoning, necessary to act as an expert auditor regarding system errors and “hallucinations.” Despite barriers imposed by low faculty readiness and curricular saturation, it is concluded that future medical excellence will not reside in the encyclopedic retention of information, but in the wisdom to manage advanced tools, thus ensuring a clinical practice that is profound, safe, and fundamentally human.

INTRODUCCIÓN

La integración de la inteligencia artificial (IA) en la medicina ha dejado de ser una promesa futurista para convertirse en una realidad tangible que está redefiniendo la práctica clínica, la investigación y los sistemas de salud^{1,2}. Herramientas avanzadas, desde algoritmos de aprendizaje profundo hasta modelos de lenguaje grande (LLM), están demostrando capacidades que igualan o superan el desempeño humano en tareas específicas, como el diagnóstico radiológico y la síntesis de información compleja³⁻⁷. Sin embargo, frente a esta velocidad vertiginosa de innovación tecnológica, la educación médica permanece alarmantemente estancada, aferrada a currículos tradicionales que a menudo carecen de los conceptos fundamentales necesarios para comprender estas tecnologías emergentes^{1,4}.

Este desajuste cronológico ha generado una brecha crítica: mientras la práctica clínica transita de la era de la información a la “era de la IA”, los programas educativos no han logrado adaptarse al mismo ritmo^{1,2}. La literatura actual revela una escasez preocupante de marcos curriculares estructurados y validados que guíen la enseñanza de la IA, dejando a las instituciones sin “mapas de ruta” educativos claros para navegar esta transformación^{4,7}. A pesar de que una proporción significativa de médicos y estudiantes reconoce la insuficiencia de su formación actual para afrontar las nuevas tecnologías, la respuesta institucional ha sido fragmentada y mayoritariamente limitada a iniciativas extracurriculares o *ad hoc*, sin una integración formal en los programas de pregrado^{1,4,7}.

El problema subyacente no es meramente técnico, sino profundamente pedagógico. El modelo educativo vigente, centrado históricamente en la retención y memorización de información, corre el riesgo de obsolescencia en un entorno clínico que exige nuevas habilidades de abstracción

y gestión del conocimiento asistida por algoritmos^{1,2}. Por tanto, el objetivo de la educación médica no debe ser competir con la autonomía de la IA, sino fomentar la formación del “médico aumentado”: un profesional capaz de integrar la potencia computacional con el juicio clínico y ético insustituibles^{1,3}. A través de una revisión crítica de la evidencia actual, este artículo analiza la urgencia de superar la falta de marcos pedagógicos y abordar los riesgos éticos inherentes, proponiendo una redefinición de las competencias esenciales para garantizar que la tecnología actúe como un complemento, y no como un sustituto, de la práctica médica humanista^{5,6,8}.

DESARROLLO

Estado del Arte: ¿Qué hace la IA realmente hoy?

Más allá de la hipérbole mediática que promete una revolución inminente, la realidad actual de la IA en la educación médica es una mezcla de avances técnicos impresionantes en nichos específicos y una base de evidencia pedagógica sorprendentemente frágil. No nos enfrentamos a una inteligencia generalizada, sino a herramientas de “IA estrecha” (*narrow AI*) que han demostrado una eficacia notable en tareas visuales y procedimentales, pero que aún carecen de la capacidad de contextualización clínica holística⁸.

En el dominio de las habilidades técnicas, la IA ha logrado hitos cuantificables. Revisiones sistemáticas indican que algoritmos como las Máquinas de Soporte Vectorial (SVM) pueden clasificar niveles de destreza quirúrgica con una precisión superior al 92%, distinguiendo entre expertos y novatos mediante el análisis de métricas cinematográficas y de video en entornos de simulación⁵. Estas herramientas permiten una retroalimentación en tiempo real y una evaluación objetiva que supera las limitaciones de la observación humana subjetiva, extendiéndose también al entrenamiento en

radiología y la interpretación de imágenes diagnósticas^{2,8}. Asimismo, plataformas de aprendizaje adaptativo y tutores inteligentes están comenzando a personalizar la educación, ajustando el contenido al ritmo del estudiante y ofreciendo entornos inmersivos mediante realidad virtual para la práctica clínica segura³.

Sin embargo, una evaluación crítica de la literatura revela grietas significativas en estos cimientos. A pesar de la proliferación de estudios, la mayoría se basa en muestras pequeñas, diseños no aleatorizados y validaciones preliminares, lo que limita severamente la generalización de sus resultados^{5,8}. La IA demuestra “fragilidad” algorítmica: aunque es excelente para clasificar extremos (experto vs. novato), a menudo falla al evaluar los matices intermedios de la competencia clínica⁸. Además, una proporción considerable de la literatura trata la IA como un concepto teórico abstracto sin implementación computacional real dentro de currículos formales, lo que sugiere que el discurso académico va por delante de la integración práctica^{4,7}.

Paralelamente, emerge un fenómeno de “currículo oculto” digital. Herramientas basadas en modelos de lenguaje grande (LLM), como ChatGPT, han demostrado capacidad para aprobar exámenes de licencia médica y generar razonamientos clínicos complejos⁷. No obstante, su uso por parte de los estudiantes ocurre frecuentemente sin supervisión institucional, exponiendo a los alumnos a “alucinaciones” algorítmicas y sesgos de información, mientras las facultades luchan por establecer marcos normativos y pedagógicos que integren estas herramientas de manera ética y efectiva^{4,6,7}.

El Núcleo del Debate: Aumentado vs. Autónomo

La tensión central que define el futuro de la educación médica no es tecnológica, sino filosófica y funcional: ¿estamos formando médicos para competir con la autonomía de la máquina o para integrarse en sistemas de inteligencia híbrida? La literatura actual sugiere que la educación médica debe rechazar la narrativa de la IA como un agente autónomo y oracular, especialmente dado el problema persistente de la “caja negra”. Cuan-

do los algoritmos toman decisiones clínicas sin transparencia explicable, se convierten en una herramienta pedagógicamente peligrosa si el estudiante acepta el resultado sin la capacidad de auditar el proceso^{7,8}. La opacidad de estos sistemas impide que el aprendiz comprenda la lógica subyacente, transformando el acto educativo en un ejercicio de fe ciega en la tecnología en lugar de un desarrollo del razonamiento crítico⁸.

En contraposición, emerge el paradigma del “médico aumentado” o la “inteligencia híbrida”, donde la combinación de humano y máquina supera el desempeño de cualquiera de los dos por separado⁷. Este enfoque redefine el rol del médico no como un almacén de datos, sino como un gestor y validador de la información procesada por la IA. Según la revisión de Pupic et al., la práctica clínica está transitando de la “Era de la Información” a la “Era de la IA”, un cambio que exige una reestructuración cognitiva fundamental en la formación: el paso de la memorización y la retención de conocimientos a la “abstracción”¹. En este nuevo modelo, la competencia crítica no es recordar cada dato, sino la capacidad de gestionar y sintetizar la vasta cantidad de información generada por los sistemas de IA para priorizar tareas y tomar decisiones complejas¹.

Sin embargo, esta transición conlleva riesgos significativos que los currículos actuales ignoran. Existe el peligro latente de la “erosión de habilidades” (*skill decay*) y el “sesgo de automatización”, donde la dependencia excesiva de la asistencia tecnológica puede atrofiar el juicio clínico fundamental y las habilidades de resolución de problemas^{3,7}. Si la IA asume la carga cognitiva del diagnóstico y el plan de tratamiento, los estudiantes corren el riesgo de no desarrollar el pensamiento crítico necesario para detectar cuando el algoritmo falla o alucina². Además, la literatura advierte que esta dependencia podría socavar competencias humanísticas esenciales, como la empatía, si el médico delega no solo la técnica, sino también la interacción, en la máquina^{3,6}. Por lo tanto, el desafío educativo no es solo enseñar a usar la herramienta, sino enseñar a resistir la complacencia intelectual que esta puede inducir.

Las Nuevas Competencias Esenciales

Para transitar del modelo obsoleto de retención de información al modelo del “médico aumentando”, la educación médica debe reestructurarse en torno a tres pilares competenciales que trascienden la clínica tradicional. La literatura revisada coincide en que no se trata de convertir a los médicos en ingenieros informáticos, sino en usuarios expertos capaces de navegar, supervisar y auditar sistemas inteligentes^{1,7}.

A. Alfabetización Algorítmica y de Datos (*El Pilar Técnico*)

La competencia técnica no implica necesariamente saber programar, sino comprender la arquitectura funcional de las herramientas que se utilizan. Pupic et al. proponen una distinción crucial entre el “conocimiento para el desarrollo” (reservado para perfiles especializados) y el “conocimiento para la práctica”, que debe ser universal¹. Este último incluye entender la diferencia entre el aprendizaje automático (*Machine Learning*) tradicional y el aprendizaje profundo (*Deep Learning*), así como reconocer que la mayoría de las aplicaciones actuales son formas de “IA estrecha” diseñadas para tareas específicas y no inteligencias generales infalibles^{7,8}.

Además, esta alfabetización exige una comprensión crítica de la “ciencia de datos” subyacente. Los estudiantes deben ser capaces de interrogar a la tecnología: ¿Con qué datos fue entrenado este algoritmo? ¿Es representativa la población del conjunto de entrenamiento respecto a mi paciente actual?¹. Sin esta competencia, el médico corre el riesgo de perpetuar sesgos ocultos en los datos, aceptando recomendaciones algorítmicas que pueden ser técnicamente correctas para la mayoría, pero clínicamente erróneas para minorías no representadas^{6,7}.

B. Ética Aplicada y Humanismo Digital (*El Pilar Ético*)

La ética de la IA no debe ser un módulo periférico, sino el núcleo de la formación. Weidener y Fischer definen la “ética médica de la IA” como un subcampo interdisciplinario necesario para

aplicar estándares morales al uso de estas tecnologías⁶. Las nuevas competencias deben abordar la privacidad de los datos no solo como un cumplimiento legal, sino como una defensa activa contra la desanonymización de pacientes en grandes bases de datos⁷.

Asimismo, la formación debe preparar al médico para gestionar el “consentimiento informado algorítmico”, explicando a los pacientes cuándo y cómo se utiliza la IA en su cuidado, y gestionando las expectativas frente a la “caja negra” de las decisiones automatizadas^{6,7}. Dave y Patel advierten que, paradójicamente, la integración de la IA podría conducir a una pérdida de empatía si se percibe a la máquina como el agente principal de la curación; por tanto, la competencia ética incluye reafirmar el rol humano como el custodio de la compasión y la comunicación compleja, áreas donde la IA aún no puede competir².

C. Razonamiento Crítico y Validación (*El Pilar Cognitivo*)

El médico del futuro debe actuar como un auditor de la inteligencia artificial. Khakpaki et al. señalan que la integración de herramientas de diagnóstico exige un nivel superior de juicio clínico para evitar la complacencia³. La competencia esencial aquí es la “validación experta”: la capacidad de detectar alucinaciones (datos inventados por la IA, comunes en modelos de lenguaje como ChatGPT) y errores de contexto que la máquina no puede percibir⁸.

Gordon et al. sugieren que los marcos educativos deben enseñar a los estudiantes a evaluar la utilidad y seguridad de las aplicaciones de IA utilizando criterios estructurados, como el marco FACETS (*Form, Use Case, Context, Education Focus, Technology, SAMR*), para discernir qué herramientas aportan valor pedagógico o clínico real y cuáles son meras distracciones tecnológicas⁷. En este sentido, el razonamiento crítico se reorienta: ya no se trata solo de resolver el caso clínico, sino de evaluar la solución propuesta por la IA frente a la evidencia y la singularidad del paciente^{4,5}.

Estrategias de Implementación y Barreras

La transición hacia un currículum médico impulsado por la IA no es una simple actualización de software, sino una transformación cultural y estructural que enfrenta obstáculos sistémicos significativos. La literatura identifica una dicotomía clara: mientras el imperativo de cambio es urgente, la capacidad institucional para ejecutarlo es limitada⁴.

Barreras Críticas: El Factor Humano y Estructural

La barrera más citada no es tecnológica, sino humana: la preparación del cuerpo docente (*Faculty Readiness*). Tolentino et al. y Khakpaki et al. identifican una brecha de conocimiento inversa, donde a menudo los estudiantes poseen una mayor alfabetización digital que sus instructores, generando resistencia al cambio y una falta de mentores cualificados para guiar el aprendizaje crítico de estas herramientas^{3,4}. Esta carencia se agrava por la saturación curricular; como señalan Weidener y Fischer, los programas de medicina ya están sobrecargados, lo que dificulta la inserción de nuevos contenidos sin desplazar materias fundamentales existentes⁶.

Desde una perspectiva técnica, Tozsin et al. y Khakpaki et al. destacan las disparidades de infraestructura. La implementación de herramientas avanzadas, como simuladores de realidad virtual impulsados por IA, conlleva costos prohibitivos y requisitos de hardware que pueden exacerbar la brecha digital entre instituciones bien financiadas y aquellas con recursos limitados, amenazando la equidad educativa global^{3,5}. Además, Gordon et al. advierten sobre la ausencia de gobernanza de datos clara en el ámbito educativo, lo que plantea riesgos de privacidad al utilizar datos de estudiantes o pacientes en plataformas de terceros no reguladas⁷.

Estrategias para una Integración Efectiva

Para superar estos obstáculos, la evidencia sugiere abandonar los enfoques ad hoc en favor de estrategias sistemáticas:

1. Desarrollo Docente Escalonado: No basta con contratar ingenieros; es imperativo capacitar a los clínicos docentes existentes. Pupic et al. abogan por programas de “formación de formadores” que doten a los educadores de las competencias necesarias para desmitificar la IA y enseñarla desde una perspectiva clínica aplicada, no puramente computacional¹.
2. Colaboración Interdisciplinaria: Tolentino et al. proponen la creación de comités curriculares híbridos que incluyan médicos, científicos de datos, especialistas en ética y diseñadores instruccionales. Esta polinización cruzada asegura que la enseñanza de la IA sea técnicamente precisa pero clínicamente relevante y éticamente sólida⁴.
3. Integración Longitudinal y “Readyng”: En lugar de añadir asignaturas aisladas, Weidener y Fischer sugieren un enfoque de “preparación” (*readying*) transversal, donde los conceptos de IA se integran orgánicamente en asignaturas existentes (ej. enseñar sesgo algorítmico dentro de epidemiología o ética, y diagnóstico asistido dentro de rotaciones clínicas)⁶.
4. Estandarización de Informes: Para avanzar en la ciencia de la educación médica, Gordon et al. recomiendan adoptar marcos estandarizados como FACETS (*Form, Use Case, Context, Education Focus, Technology, SAMR*) para diseñar y reportar intervenciones educativas. Esto permitiría a las instituciones compartir éxitos y fracasos de manera estructurada, acelerando la curva de aprendizaje colectivo y evitando la duplicación de esfuerzos ineficaces⁷.

CONCLUSIÓN

La educación médica enfrenta un punto de inflexión existencial comparable a la introducción del método científico en el siglo XIX. La evidencia revisada confirma que la inteligencia artificial posee el potencial técnico para democratizar el acceso al conocimiento experto y elevar los estándares de precisión diagnóstica^{2,3}. Sin embargo, la inercia curricular actual amenaza con producir una generación de profesionales funcionalmente obsoletos: desconectados de la realidad tecnológica operativa y vulnerables al

sesgo algorítmico por falta de alfabetización digital crítica^{1,4}.

La integración de la IA no debe interpretarse como una capitulación ante la máquina, sino como una oportunidad estratégica para “re-humanizar” la práctica médica. Al delegar en la IA la carga del procesamiento de datos masivos y las tareas cognitivas rutinarias, se abre la posibilidad de devolver al médico su recurso más escaso: el tiempo para la empatía, la comunicación compleja y el juicio ético^{6,8}. No obstante, este futuro no es una consecuencia automática de la tecnología; requiere una intervención pedagógica deliberada. Sin marcos educativos estandarizados y una validación rigurosa de las herramientas, corremos el riesgo de formar técnicos dependientes de una “caja negra” en lugar de clínicos aumentados^{5,7}.

En última instancia, la competencia esencial para la práctica del futuro no reside en la capacidad de retener información, sino en la sabiduría para gestionarla. El médico que sobrevivirá a este cambio de paradigma no será aquel que intente competir con la velocidad de la IA, sino aquel que, aumentado por ella, sea capaz de ejercer una medicina más profunda, precisa y fundamentalmente humana.

REFERENCIAS

- 1 Pupic N, Ghaffari-zadeh A, Hu R, Singla R, Darras K, Karwowska A, et al. An evidence-based approach to artificial intelligence education for medical students: A systematic review. *PLOS Digit Health*. 2023;2(11):e0000255. <https://doi.org/10.1371/journal.pdig.0000255>
- 2 Dave M, Patel N. Artificial intelligence in healthcare and education. *Br Dent J*. 2023;234(10):761-4. <https://doi.org/10.1038/s41415-023-5845-2>
- 3 Khakpaki A. Advancements in artificial intelligence transforming medical education: a comprehensive overview. *Med Educ Online*. 2025;30(1):2542807. <https://doi.org/10.1080/10872981.2025.2542807>
- 4 Tolentino R, Baradaran A, Gore G, Pluye P, Abbasgholizadeh-Rahimi S. Curriculum Frameworks and Educational Programs in AI for Medical Students, Residents, and Practicing Physicians: Scoping Review. *JMIR Med Educ*. 2024;10:e54793. <https://doi.org/10.2196/54793>
- 5 Tozsin A, Ucmak H, Soyturk S, Aydin A, Gozen AS, Al Fahim M, et al. The Role of Artificial Intelligence in Medical Education: A Systematic Review. *Surg Innov*. 2024. <https://doi.org/10.1177/15533506241248239>
- 6 Weidener L, Fischer M. Teaching AI Ethics in Medical Education: A Scoping Review of Current Literature and Practices. *Perspect Med Educ*. 2023;12(1):399-410. <https://doi.org/10.5334/pme.954>
- 7 Gordon M, Daniel M, Ajiboye A, Uraiby H, Xu NY, Bartlett R, et al. A scoping review of artificial intelligence in medical education: BEME Guide No. 84. *Med Teach*. 2024;46(4):446-70. <https://doi.org/10.1080/0142159X.2024.2314198>
- 8 Shaw K, Henning MA, Webster CS. Artificial Intelligence in Medical Education: a Scoping Review of the Evidence for Efficacy and Future Directions. *Med Sci Educ*. 2025;35:1803-16. <https://doi.org/10.1007/s40670-025-02373-0>

DECLARACIÓN DE USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL

En la elaboración de este manuscrito se utilizó Gemini 3.0, un modelo de inteligencia artificial desarrollado por Google, como herramienta de apoyo para la estructuración, redacción y refinamiento del texto. El autor declara ser el único responsable de la concepción, el análisis crítico y la aprobación de la versión final del trabajo. El uso de esta tecnología se limitó a funciones de asistencia lingüística de redacción; todo el contenido científico, las interpretaciones y las conclusiones han sido revisados y validados exhaustivamente por el autor, quien asume plena responsabilidad por la originalidad e integridad de la obra.

DECLARACIÓN DE FINANCIAMIENTO

El autor declara que no recibió financiamiento específico de ninguna agencia u organización comercial, pública o sin fines de lucro para la realización o la publicación de este trabajo. Los recursos utilizados fueron propios y/o institucionales de rutina

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERESES

El autor declara que no existen conflictos de intereses de naturaleza financiera, comercial o personal que pudieran haber influido en los resultados o las conclusiones presentadas en este artículo.

Citar como: Jerez Yáñez, Óscar. Médico aumentando vs. IA autónoma: Redefiniendo las competencias esenciales para la práctica del futuro. *Revista Chilena De Estudiantes De Medicina*, 15(1), 52-57. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.81802>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.



rcem.uchile.cl