



**SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-2015-26**  
**Miércoles 20 de Julio de 2016**

**COORDINADOR: DR. JUAN CALIXTO HERNÁNDEZ AGUILAR**  
**DISCUSOR: DR. MIGUEL ALEJANDRO ESTOLANO AYÓN RIII PEDIATRÍA**  
**PATÓLOGO: DR. STANISLAW WLADISLAW SADOWINSKI PINE**  
**RADIÓLOGO: DR. OMAR ISRAEL MATA GARCÍA**  
**RESUMEN: DRA. MONSERRAT BORJA MIRANDA**

**NOMBRE:** C.A.A.Y.    **SEXO:** MASCULINO    **EDAD:** 12 AÑOS  
**PROCEDENCIA:** ESTADO DE MÉXICO    **F. NAC.:** 19.03.03  
**1<sup>ER</sup> INGRESO (URGENCIAS):** 11.07.14    **F. EGRESO:** 08.06.15

**MOTIVO DE CONSULTA:** Fiebre, taquicardia persistente, disminución de esfuerzo respiratorio.

**ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:** Madre de 32 años de edad, ama de casa, escolaridad secundaria completa, toxicomanías negadas, aparentemente sana. Padre de 32 años de edad, albañil, escolaridad primaria, fumador de 1 cigarrillo/día, alcoholismo positivo ocasional, aparentemente sano.

**ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS:** Originarios y residentes del Estado de México, habitan casa prestada, cuenta con todos los servicios intra y extra domiciliarios, casa construida con materiales perdurables, techo de lámina, en una recámara de 4 x 4 m<sup>2</sup> habitan 10 personas, 1 perro y 2 gatos. Religión católica. **ALIMENTACIÓN:** Niega seno materno, alimentado con fórmula de inicio, no recuerda ablactación. Actualmente dieta licuada de 1500 kcal por sonda de gastrostomía. **DESARROLLO PSICOMOTOR:** Fijación de la mirada a los 3 meses, sostén cefálico 3 meses, sonrisa social 2 meses, rodamiento 5 meses, sedestación 8 meses, no presenta reptación ni gateo, bipedestación 14 meses, deambulación 18 meses, 3 palabras 16 meses, control de esfínteres 14 meses, acudía a la escuela con buen rendimiento. **INMUNIZACIONES:** Completas, no muestra cartilla.

**ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS:** Gesta 2, Para 2, con percepción del embarazo al 2° mes de gestación, con control prenatal a partir de ese momento, ingesta de ácido fólico y fumarato ferroso. Se realizó 3 USG sin alteraciones. Refiere madre IVU recurrente durante embarazo, no recuerda tratamiento, no vaginosis, sin otras complicaciones durante embarazo. Se obtiene a las 38 semanas, vía vaginal, sin complicaciones, respiró y lloró al nacer, no recuerda APGAR, peso al nacer 3000 gr, no recuerda talla, egresa en binomio a las 24 hrs sin complicaciones.

**07.09.12:** Conocido en HIM a los 9 años de edad, referido por hospital de 2do nivel para valoración neurológica por haber presentado crisis epilépticas desde el 1ro de mayo, se inicia valproato de magnesio. Exploración: Funciones mentales conservadas, disminución de la agudeza visual, hipotonía, hiperreflexia generalizada y síndrome cerebeloso, cuenta con electroencefalograma con actividad epiléptica y resonancia de junio del 2012 con datos de desmielinización compatible con adrenoleucodistrofia. Endocrinología encuentra hiperpigmentación en lengua y encías, inicia abordaje con toma de ACHT, cortisol y electrolitos.

**05.10.12 Neurología:** Síndrome regresivo de 6 meses de evolución con disminución paulatina de la visión. Hace 5 meses con marcha parética a expensas de pierna izquierda, disartria de un mes de evolución, una crisis generalizada que no ha repetido. A la exploración, mal estado general, consciente orientado, visión: solo cuenta dedos, fondo de ojo normal, hemiparesia facio-corporal derecha con síndrome piramidal, se solicita resonancia el 16.10.12 RMN con datos de leucopatía, probable adrenoleucodistrofia.

**18.10.12 Endocrinología:** Reporte de ACHT elevado, se repite la muestra.

**22.10.12 Genética:** De acuerdo con diagnóstico, se explica a la familia proceso de estudio.

**27.10.12:** Hospitalización por neumonía, recibió tratamiento con ampicilina 10 días.

**18.12.12:** Se realiza gammagrama con vaciamiento gástrico, tiempo medio a los 22 min del 60%.

**17.01.13:** Valoración por cirugía, se realiza endoscopia y biopsia. Hallazgos: Esofagitis crónica leve y duodenitis crónica leve.

**16 al 18.10.13:** Se interna en cirugía para realizar funduplicatura, gastrostomía y piloroplastía, por vaciamiento gástrico limítrofe, sin embargo, por cuadro de vías aéreas superiores se egresa y se reprograma.

**28.03.14:** Hospitalización por neumonía por atípicos, además presenta celulitis del pie derecho, se trató con claritromicina por 7 días egresando el 04.04.14.

**30.05.14:** OP Gastrostomía por endoscopia + traqueostomía video asistida. Hallazgos: Intubación prolongada, edema de tráquea, inicia tratamiento con clindamicina, amoxicilina-sulbactam (10 días) por mala evolución, se escala tratamiento a meropenem y amikacina, con fiebre persistente. Debido a bajos recursos económicos de los familiares no se envió la determinación de ácidos grasos de cadena muy larga, tomando en cuenta el cuadro clínico, radiográfico y de evolución se consideró diagnóstico definitivo de adrenoleucodistrofia. A su egreso se mantuvo en casa con asistencia de manera intermitente al servicio de urgencias por cuadros de repetición de crisis epilépticas y vías aéreas, con el manejo correspondiente y alta a la mejoría.

#### PADECIMIENTO ACTUAL:

**11.07.14 INSUFICIENCIA RESPIRATORIA:** De 48 horas de evolución, de inicio insidioso y progresivo sin desencadenantes aparentes, sin atenuantes ni exacerbantes, madre refiere que esfuerzo respiratorio fue disminuyendo hasta presentar una respiración cada 30 segundos, se corroboró al ingreso.

**FIEBRE:** De 48 horas de evolución, de inicio súbito, referido en 6 picos cuantificados de hasta 38.6°C, atenuados con ibuprofeno, sin exacerbantes.

#### EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temp	Llen cap
26 kg	136 cm	142/min	36/min	72/45 mmHg	39.1°C	5 seg

Paciente de edad aparente a la cronológica, sin endostosis o exostosis, pupilas puntiformes, arreflécticas, pabellones auriculares de adecuada implantación, conductos auditivos externos permeables, no hiperémicos, narinas con presencia de rinorrea purulenta, cavidad oral deshidratada y faringe no hiperémica, traqueostomía con secreciones moderadas, pulsos palpables, no se palpan adenopatías, tórax sin movimientos de amplexión ni amplexación, campos pulmonares no ventilados, no se auscultan agregados. Ruidos cardíacos rítmicos, con frecuencia aumentada. Abdomen con presencia de gastrostomía, plano blando, depresible, no doloroso a la palpación, peristalsis hipoactiva, no se palpan megalias, genitales masculinos, extremidades con pulsos débiles palpables, frías. Neurológicamente sin respuesta.

#### LABORATORIO Y GABINETE:

PH	PO2	PCO2	HCO3	LACT	EB
7.30	286	54.8	25.7	1.4	-7.2

Hb	Hto	Leu	Neu	Linf	Mon	Plaq
11.9 g/dl	38.9%	6,600/ul	76%	11.2 %	6%	262,000

Ac. Úrico	BUN	Creat	Na	K	Cl	Ca	P
3.3 mg/dl	19 mg/dl	0.5 mg/dl	132 mEq/L	3.1 mEq/L	102 mEq/L	7.1 mg/dl	1.3 mg/dl

BT	BD	BI	PROT	ALBUM	ALT	AST
0.2 mg/dl	0.06 mg/dl	0.14 mg/dl	5 g/dL	1.8 g/dL	9	17

A su ingreso a urgencias, se decide administración de 2 cargas de cristaloides 20 ml/kg/do, con mejoría de estado hemodinámico, se inicia ventilación mecánica por traqueostomía en modalidad SIMV debido a pobre esfuerzo respiratorio, con parámetros FiO2 40%, PIM 12, PEEP 4, FR 15, SatO2 96%. Se integra diagnóstico de sepsis grave e inicia tratamiento antibiótico con cefotaxima 150 mg/kg/día y amikacina 15 mg/kg/día.

**14.07.14 Oftalmología:** Ojos con agudeza visual no valorable, anexos sin lesiones, úlcera corneal inferior de 4 x 2 mm sin infiltrados ni secreción.

Na	K	Cl
141 mEq/L	4.6 mEq/L	104 mEq/L

PH	PO2	PCO2	HCO3	LACT	EB
7.47	66.9	38.6	28.1	1.1	4.6

**15.07.14:** Se informa a familiares condición del paciente, no se ha podido retirar apoyo ventilatorio, se reitera enfermedad crónica y progresiva, con riesgo de paro cardio-respiratorio y muerte.

**17.07.14:** Paciente presenta taquicardia, hipotensión y polipnea con hiperlactatemia, requiriendo 2 cargas con solución fisiológica 20 ml/kg/do, se progresa antibiótico a cefepime/amikacina.

**20.07.14:** Ingresa a pediatría mixta, hemodinamicamente estable, con mal manejo de secreciones. Ventilación con SIMV, FiO2 30%, FR 15/min, PI 8, PEEP 3, SatO2 98%, con buena tolerancia de la vía oral.

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temp	Llen cap
26 kg	126 cm	142/min	26/min	96/68 mmHg	36.7 °C	2 seg

**23.07.14:** Paciente en fase terminal de patología de base, actualmente en cuidados paliativos y medidas de sostén, se comenta con familiares el mal pronóstico a corto plazo. Se decide de manera conjunta no realizar maniobras de reanimación en caso de paro cardio-respiratorio.

**15.08.14:** Se realiza funduplicatura tipo Nissen, sin complicaciones.

**25.09.14 Oftalmología:** Queratitis por exposición en región inferior, vascularización sin datos de infección. Presenta sepsis por candida y neumonía asociada a cuidados de la salud. Se inicia baclofeno debido a la hipertonía generalizada.

**29.09.14:** Se presenta al COMITÉ DE BIOÉTICA INTRAHOSPITALARIA el cual determina que se encuentra con enfermedad terminal e incurable y se dan las siguientes recomendaciones: Apoyo psicológico a la familia; administrarle cuidados paliativos; no dar maniobras de reanimación; permitir la estancia de familiares; no escalar en tratamientos.

**16.10.14:** Clínica de estomas sugiere curación de gastrostomía cada tercer día y colocación de apósito en periferia del estoma. Presenta fiebre de origen central.

**06.11.14 Neurología:** Se aplican 600 U de toxina botulínica para manejo de espasticidad: bíceps, braquiorradial, aductores de cadera, recto interno.

**04.03.15 Electroencefalografía y videoelectroencefalografía:** Eventos tónicos con supravversión ocular y eventos de actividad rápida en hemisferio derecho. Actividad epiléptica severa y generalizada con fenómenos clínicos, se inicia valproato de magnesio.

**16.05.15:** Se realizó cambio de sonda de gastrostomía sin complicaciones.

**19.05.15:** Neurología considera no hay beneficio en esta ocasión de toxina botulínica.

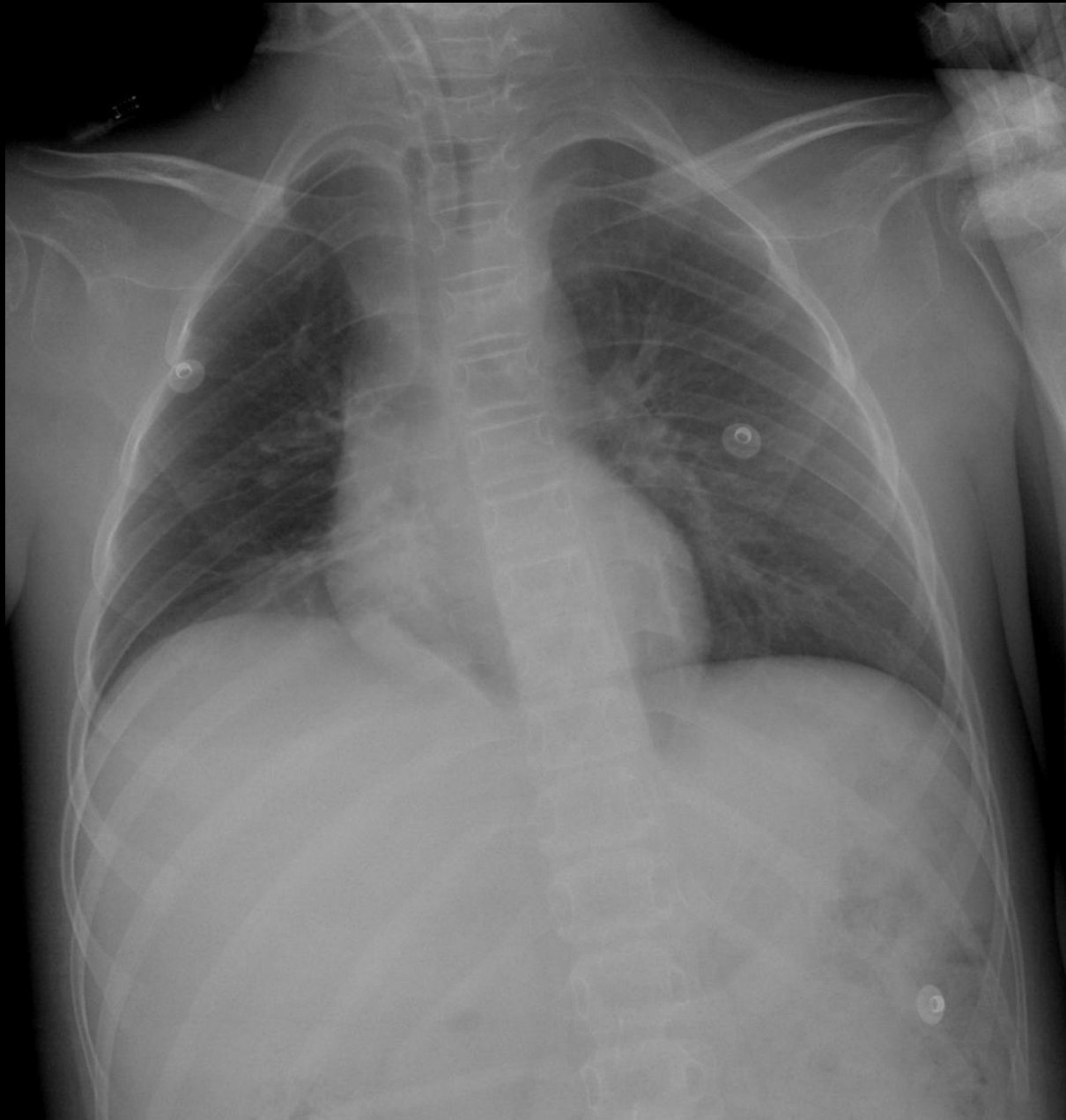
**27.05.15:** Presenta movimientos anormales en tronco y cara (cambio en patrón convulsivo), se administran bolos de midazolam con mejora.

**30.05.15:** Reaparecen movimientos anormales asociados a deterioro neurológico progresivo por enfermedad de base, se indica morfina en infusión para asegurar confort del paciente, con mejora y desaparición intermitente de los movimientos.

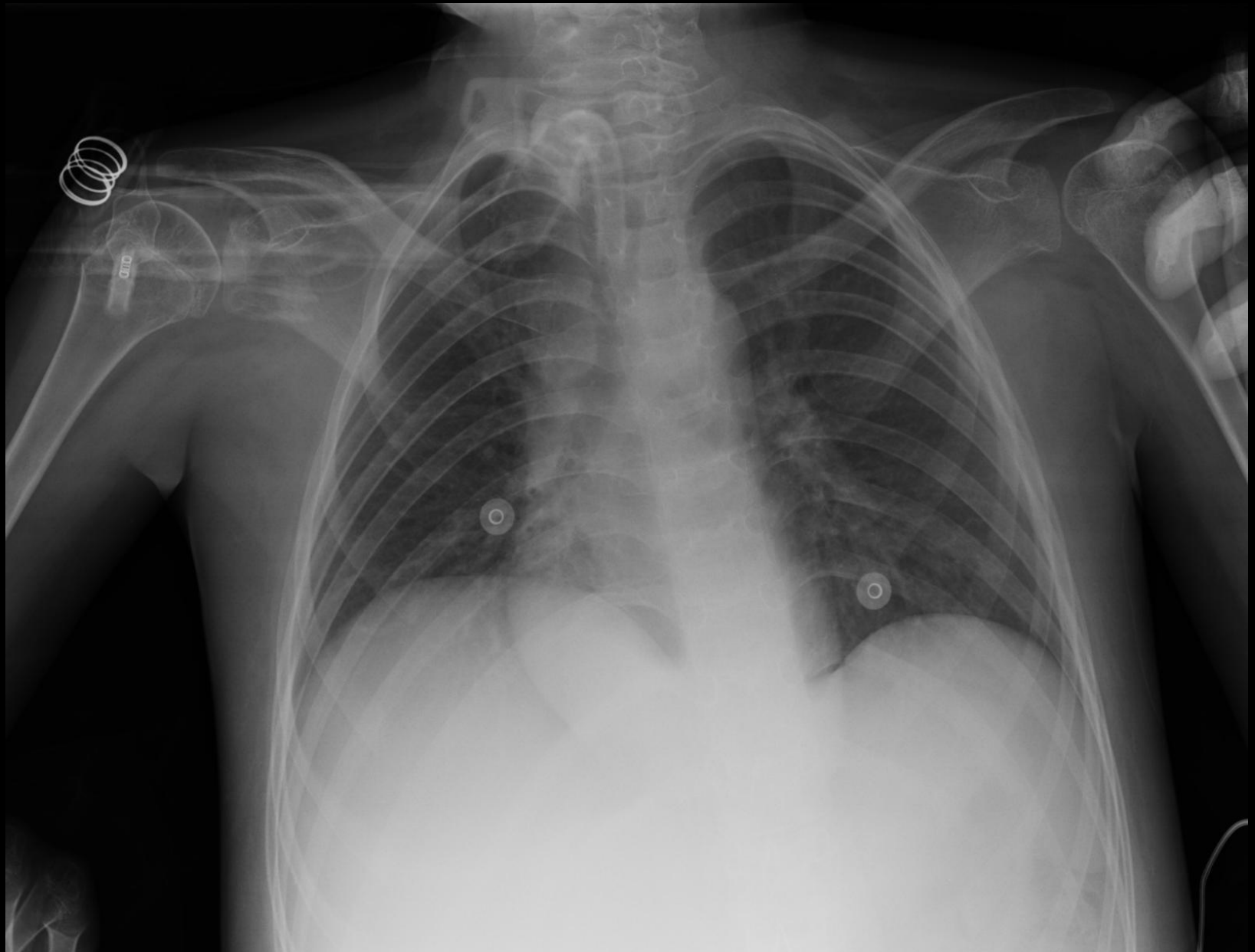
**01.06.15:** Se indica infusión de midazolam con incremento progresivo de dosis en infusión, se suspende morfina.

**02 al 07.06.15:** Paciente presenta eventos de desaturación hasta 65%, se maneja con múltiples micronebulizaciones con broncodilatador, metilprednisolona intravenosa y sulfato de magnesio con mejoría intermitente.

**08.06.15:** Presenta eventos de desaturación hasta 40% con bradicardia hasta 46 lpm, se recupera sin maniobras de reanimación de forma espontánea. Se otorgan medidas de confort, se informa a padres de deterioro progresivo. A las 15:00 horas presenta nuevo episodio de desaturación hasta 30%, cianosis con bradicardia progresiva hasta asistolia, sin recuperación. Paciente en cuidados paliativos, no se otorgan medidas de reanimación. Hora de defunción 15:33 horas.



09-febrero-2015



24-febrero-2015



24-abril-2015



## Diagnósticos por Imagen

---

- Traqueostomía.
- Osteopenia en las estructuras óseas observadas.
- Escoliosis lubar levoconvexa.