



SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-2018-09
Miércoles 21 de noviembre de 2018

COORDINADOR: DR. ENRIQUE FAUGIER FUENTES
DISCUSOR: DRA. SUSANA LUGO HUERTA R-III PEDIATRÍA
PATÓLOGO: DR. CARLOS ALBERTO SERRANO BELLO
RADIÓLOGO: DR. OMAR ISRAEL MATA GARCÍA
RESUMEN: DRA. JIMENA PÉREZ VARGAS R-II PEDIATRÍA

NOMBRE: F.G.F.A. SEXO: MASCULINO EDAD: 4 MESES
PROCEDENCIA: SAN JUAN DEL RÍO, QUERÉTARO F. NAC.: 08.09.17
ÚLTIMO INGRESO (PEDIATRÍA MIXTA): 10.11.17 EGRESO: 07.02.18

MOTIVO DE CONSULTA: Valoración por Dermatología, Inmunología y Alergia por probable inmunodeficiencia.

ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES: Madre de 15 años de edad, ama de casa, secundaria completa, religión cristiana, hemotipo O +. Etilismo, tabaquismo y toxicomanías negadas. Soltera. Alergias negadas. Referida sana. Padre de 17 años de edad, fuera del núcleo familiar, estudiante, etilismo cada fin de semana sin llegar a la embriaguez, negó otras toxicomanías, aparentemente sano.

ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS: Originarios y residentes de San Juan del Río, Querétaro, habitan casa rentada, medio rural, construida de concreto, 3 habitaciones, cohabitan 10 personas (hacinamiento positivo). Cuenta con servicios de urbanización. Convivencia con animales negada. Baño y cambio de ropa diarios. **ALIMENTACIÓN:** Seno materno exclusivo, cada 2-3 horas hasta antes de internamiento. **DESARROLLO PSICOMOTOR:** Normal para la edad. **INMUNIZACIONES:** Cuenta con BCG, falta hepatitis B (no mostró cartilla).

ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS: Producto de la G1, madre adolescente, FUM 25.02.17, 1 pareja sexual. Sin control prenatal (acudió a 1 consulta). Negó USG obstétrico. Percepción del embarazo a los 3 meses. Negó inmunizaciones durante el embarazo, infecciones y/o amenazas de aborto. Producto obtenido por vía abdominal secundario a preeclampsia de 31.5 SDG por Capurro. Peso 2,400 gr, talla 45 cm, Apgar 8/9. Hospitalizado en UCIN durante 2 semanas por SDR secundario a TTRN, sepsis neonatal temprana, ectropión e ictiosis. Egreso 25.09.17.

29.10.17: Extra HIM. Ingresó por apnea, accesos de tos no cianozante, desaturación, evacuaciones disminuidas de consistencia y cor anémico (Hb de 7.2). Se integró diagnóstico de sepsis y se inició tratamiento antibiótico con cefotaxima/dicloxacilina por 10 días así como transfusión de concentrado eritrocitario; debido a la mala evolución clínica se escaló de manera empírica a ceftazidima/amikacina por 3 días.

03.11.17: Enviado de hospital de origen para valoración por servicio de Dermatología. Paciente enviado por dermatosis generalizada caracterizada por eritrodermia con descamación, incluyendo piel cabelluda, con compromiso palmo-plantar, sin ectropión, la cual evolucionó desde el nacimiento (probable fenotipo Leiner) por lo que se inició manejo con emolientes y se tomó biopsia de piel, con cita subsecuente y envió a servicio de Inmunología y Alergia para abordaje por probable inmunodeficiencia.

06.11.17: Hemocultivo con aislamiento para *Staphylococcus haemolyticus* sensible a vancomicina por lo que se cambió tratamiento antibiótico (no se especificó).

07.11.17. Biopsia de piel: Dermatitis psoriasiforme y espongiiforme con paraqueratosis confluyente con cúmulos de neutrófilos.

PADECIMIENTO ACTUAL 10.11.17 PEDIATRÍA MIXTA 11:14 HORAS:

Paciente que durante internamiento extra HIM acudió a cita subsecuente en servicio de Dermatología e Inmunología y Alergia, se decidió su hospitalización en servicio de Pediatría Mixta para continuar manejo y abordaje.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso	Talla	PC	FC	FR	TA	Temperatura	Llenado Capilar	Sat O ₂
2.4 kg	47 cm	34.5cm(<P1)	124/min	48/min	78/46 mmHg	36.0°C	2 segundos	94 %

Masculino de edad aparente menor a la cronológica, hipoactivo, mucosas con adecuado estado de hidratación. Normocéfalo, fontanela anterior palpable, normotensa, pabellones auriculares de adecuada implantación, membranas timpánicas sin alteraciones, movimientos oculares conservados, narinas permeables, orofaringe levemente hiperémica. Cuello cilíndrico, sin adenomegalias. Tórax con movimientos de amplexión y amplexación conservados, adecuada entrada y salida de aire, estertores gruesos transmitidos secundarios a mal manejo de secreciones, ruidos cardiacos de adecuada intensidad y frecuencia, sin agregados. Abdomen blando, depresible, no doloroso a la palpación, borde hepático 3 cm, peristalsis normal. Genitales masculinos Tanner I, sin alteraciones. Extremidades íntegras, simétricas, sin edema, pulsos palpables. Presencia de dermatosis previamente descrita.

Laboratorio:

Hemoglobina	Leucocitos	Neutrófilos	Linfocitos	Monocitos	Eosinófilos	Basófilos	Plaquetas
19.5 g/dL	15.1/ mm ³	57 %	28.7 %	8 %	7 %	0 %	74/mm ³

Na	K	Cl	Ca	P	Mg
144 mmol/L	5.6 mmol/L	112 mmol/L	9.0 mg/dL	3.7 mg/dL	2.1 mg/dL

Creatinina	Ácido Úrico	ALT	AST	Albúmina	BUN	TP	TTP	INR
0.43 mg/dL	6.7 mg/dL	29U/L	129 U/L	2.7g/dL	8.9 mg/dL	12.3"	31.9"	1.06

10.11.17 INFECTOLOGÍA: Paciente sin datos de respuesta inflamatoria sistémica. Debido a enfermedad de base y al nulo conocimiento de la evolución infectológica en el hospital de origen, se inició tratamiento con vancomicina y cefepima. Se solicitó abordaje infectológico.

11.11.17 ALERGIA 01:30 HORAS: Se integró fenotipo de Leiner (eritrodermia descamativa, falla de Medro y diarrea crónica). Se deberá descartar inmunodeficiencia primaria. Se solicitaron subpoblaciones de linfocitos, Ig séricas y serología para CMV y VEB. **CARDIOLOGÍA 18:00 HORAS:** Cor sano, función biventricular normal. **18:40 HORAS:** Paciente con repercusión de signos vitales, distermia y antecedente de prematuridad se decidió cambio de servicio a UCIN para continuar con abordaje.

12.11.17 10:00 HORAS: Paciente con alteración del patrón ventilatorio (apnea), se realizó intubación orotraqueal y colocación de catéter venoso central por difícil acceso vascular periférico secundario a dermatosis. USGTF y USG renal: De características habituales al momento del estudio. A la exploración llamó la atención aumento de volumen de cadera izquierda sin lesiones aparentes, Barlow y Ortolani negativas, se solicitó radiografía de cadera.

13.11.17: PCR 5.66, PCT 2.22.

C3	C4	IgA	IgE	IgM	IgG	Subpoblación de linfocitos T,B,NK
37.6 mg/dL	12.6 mg/dL	54.2 %	100 %	78.4 %	473 %	
CD3+	CD3+CD8+	CD3+CD4+	CD3+CD4+CD8+	CD16+CD56+	CD45+	CD19+
1434	502	936	19.39	142	2021.47	401.55

14.11.17 INFECTOLOGÍA 16:00 HORAS: Concluyó tratamiento con vancomicina (5/5), se suspendió tratamiento con cefepima y se inició esquema con piperacilina/tazobactam para evitar presión antibiótica para enterobacterias productoras de BLEE.

15.11.17 07:00 HORAS: Presentó evento convulsivo, tónico, generalizado, con flexión de miembros superiores de 2 minutos de duración acompañado de desaturación de oxígeno de hasta 10% con aparente periodo postictal. VEEG: Sin actividad epiléptica.

16.11.17: VIH: No reactivo. VEB, CMV, VDRL: Negativo.

19.11.17 ALERGIA: No se logró integrar diagnóstico definitivo de inmunodeficiencia primaria, sin embargo, por las características del paciente no fue posible descartar dicho diagnóstico por lo que se solicitaron TRECes, proliferación de mitógenos, PPD y serología de VEB.

22.11.17: Extubación programada no exitosa, se colocó CPAP.

23.11.17 INFECTOLOGÍA 05:05 HORAS: Sepsis nosocomial, se sugirió completar abordaje infectológico y se inició doble esquema antimicrobiano con cefepima/amikacina. **11:20 HORAS:** Presentó datos de respuesta inflamatoria sistémica, con foco infeccioso en catéter venoso central yugular izquierdo por lo que se suspendió cefepima/amikacina y se inició manejo con meropenem/vancomicina. Se retiró catéter venoso central.

28.11.17: Presentó evento de apnea que requirió VPP, alteración del patrón ventilatorio con pobre esfuerzo ventilatorio por lo que se decidió intubación orotraqueal. Requiere transfusión con concentrado plaquetario y eritrocitario por trombocitopenia persistente. Abordaje infectológico con punción lumbar normal y crecimiento en hemocultivo central de *S. aureus*. Hepato y esplenomegalia. Se solicitó PCR para CMV en orina y sangre.

29.11.17: USG abdominal Doppler. Hepatoesplenomegalia. Disminución de la velocidad de la vena porta asociado a aumento del IR de la arteria hepática. Líquido libre subdiafragmático izquierdo. Aumento de calibre de la vena esplénica.

30.11.17 INFECTOLOGÍA: Se inició terapia con ganciclovir por infección por CMV (sangre 21,350 copias/ml, plasma 19,450 copias/ml, orina 56,000 copias/ml). Aislamiento de *S. epidermidis* en hemocultivo. Se solicitó realizar carga viral para CMV de secreción bronquial, fondo de ojo y potenciales auditivos.

08.12.17 ALERGIA: Células T naive normales, linfocitos activados normales con subgrupos de linfocitos T cooperadores (CD4+) y citotóxicos (CD8+) lo que alejó la posibilidad de inmunodeficiencia primaria combinada, aunado a número normal de inmunoglobulina, complemento y aislamiento de CMV. Se solicitó tamiz metabólico por sospecha de enfermedad por atesoramiento (hepato y esplenomegalia).

OFTALMOLOGIA: Fondo de ojo normal.

09.12.17 INFECTOLOGÍA 03:30 HORAS: Paciente con larga estancia hospitalaria, dermatosis generalizada, presentó deterioro clínico, fiebre, polipnea y taquicardia con y sin fiebre. Sin foco infeccioso aparente. Se reinició tratamiento antibiótico con carbapenémico en sinergia con aminoglucósido y abordaje infectológico. Se transfundió concentrado eritrocitario por síndrome anémico.

11.12.17: Perfil TORCH con IgM e IgG positivas para citomegalovirus.

15.12.17: Biopsia de piel: Piel con paraqueratosis ortoqueratósica, hiperplasia basal y fusión de los clavos intraepiteliales. Escaso infiltrado mononuclear perivascular. Compatible con eritroqueratodermia.

19.12.17 INFECTOLOGÍA: Paciente con tendencia a la mejoría, con hemocultivos, cultivo de secreción bronquial y urocultivos sin desarrollo. Completó 10 días de tratamiento, por lo que se suspendió antibiótico.

22.12.17: Presentó nuevos datos de respuesta inflamatoria sistémica. Se tomaron reactantes de fase aguda y cultivos de sangre. PCR para Citomegalovirus negativo en sangre periférica y plasma. Positivo con 1,348 copias / mcg ADN en aspirado bronquial.

26.12.17: Pasó a quirófano para traqueostomía temporal electiva, por numerosos intentos fallidos de extubación. A la laringoscopia reportaron aritenoides y cuerdas vocales sin alteraciones, úlcera en la comisura posterior, espacio subglótico permeable, sin estenosis ni lesiones. Se decidió no realizar traqueostomía por alto riesgo de decanulación debido a la anatomía del cuello del paciente.

27.12.17 INFECTOLOGÍA: Paciente en tratamiento con ganciclovir 6 mg/Kg/do desde su diagnóstico de infección por CMV perinatal por PCR, con deterioro clínico importante. Se aceptó tratamiento de hasta 6 meses de duración en casos sintomáticos documentados, con una duración mínima de 8 semanas. En caso de presentar mejoría clínica y alta hospitalaria, se recomendó posibilidad de cambiar a tratamiento vía oral con valganciclovir.

02.01.18: Se recabó reporte de beta-glucosidasa, con niveles muy bajos. Niveles dentro del rango consistente con el diagnóstico de enfermedad de Gaucher. **INFECTOLOGÍA 21:10 HORAS:** Paciente presentó pico febril, taquicardia sin fiebre, aumento de secreciones bronquiales, nuevo infiltrado en radiografía de tórax y bandemia en biometría hemática. Se integró sepsis nosocomial de foco pulmonar. Se inició tratamiento antibiótico con cefalosporina de cuarta generación y aminoglucósido (cefepima/amikacina).

03.01.18: Se inició protocolo de Cuidados Paliativos.

04.01.18 CLÍNICA DE LISOSOMALES: Paciente con enfermedad de Gaucher, clínicamente tipo II, variedad letal, no es candidato a terapia de reemplazo enzimático, con pronóstico malo para la vida y la función a corto plazo (daño neurológico y pulmonar). **INFECTOLOGÍA 14:50 HORAS:** Se agregó vancomicina a tratamiento por desarrollo de *E. faecalis* en dos hemocultivos y en urocultivo. Se suspendió amikacina.

05.01.18 ALGOLOGÍA: Paciente inquieto, mal acoplado a ventilador mecánico, con tendencia a la hipertensión, COMFORT 10. Inició tratamiento con morfina vía oral. **INFECTOLOGÍA:** Se suspendió tratamiento previo y se inició cobertura con betalactámico y aminoglucósido por encontrarse ya en cuidados paliativos.

08.01.18 Se dejó paciente en ayuno y con aporte IV por presentar distensión abdominal de 2 cm. con respecto a su basal e hiperlactatemia de 7.8. Se reanudó la vía enteral con adecuada tolerancia 24 horas después.

11.01.18: RMN encéfalo: Cambios en la intensidad de señal a nivel del brazo posterior de cápsula interna bilateral.

16.01.18 Video electroencefalograma: Sin actividad epiléptica.

22.01.18: Paciente en Cuidados Paliativos, cursó con cifras fluctuantes de tensión arterial, sin ameritar inicio de antihipertensivo. Se intentó extubación orotraqueal programada sin éxito. Se logró llevar a parámetros mínimos de ventilación tolerados por el paciente.

23.01.18 GENÉTICA: Debido a que la enfermedad de Gaucher es una entidad con patrón hereditario autosómico recesivo, se envió a los padres a consulta externa para seguimiento y asesoramiento genético.

26.01.18 CARDIOLOGÍA: Corazón estructuralmente sano y con función biventricular conservada. USG abdominal: Hepatoesplenomegalia, disminución de la velocidad de flujo de la vena porta, asociado a aumento del IR de la arteria hepática, líquido libre subdiafragmático, izquierdo aumento del calibre de la vena esplénica. A considerar hipertensión portal.

30.01.18: Apoyo y seguimiento a la madre por Psicología.

07.02.18: Hora de defunción: 07:25 horas.