



SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-18-26

Miércoles 17 de abril de 2019

COORDINADOR: DR. JUAN CARLOS GARCÍA BERISTAIN
DISCUSOR: DR. PABLO PEREA VALLE R-III PEDIATRÍA
PATÓLOGO: DR. CARLOS ALBERTO SERRANO BELLO
RADIÓLOGO: DRA. DULCE JUDITH ALMANZA ARANDA
RESUMEN: DR. EFRAÍN ESQUIVEL RAMÍREZ R-II PEDIATRÍA

NOMBRE: V.E.V.V. SEXO: MASCULINO EDAD: 7 AÑOS 6 MESES
PROCEDENCIA: XOCHIMILCO, CDMX F. NAC.: 22.09.10
ÚLTIMO INGRESO (URGENCIAS): 21.03.18 EGRESO: 21.03.18

MOTIVO DE CONSULTA: Paciente con diagnóstico de síndrome regresivo, retraso del desarrollo psicomotor y distonía generalizada. Ingresó al servicio de Urgencias en paro cardiorrespiratorio, secundario a desequilibrio hidroelectrolítico y choque hipovolémico causados por gastroenteritis aguda de probable origen infeccioso.

ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES: Madre de 29 años de edad, ama de casa, escolaridad: carrera técnica, estado civil: casada, negó tabaquismo, consumo de alcohol o toxicomanías, aparentemente sana. Padre de 27 años de edad, conductor de tráiler, estado civil: casado, consumo de alcohol ocasional y tabaquismo positivo a razón de 3 cigarros diarios, negó toxicomanías, aparentemente sano. Media hermana de 5 años de edad por parte de la madre, aparentemente sana. Abuelo materno finado por IAM, con antecedente de HAS, ambos abuelos paternos con DM2, 5 primos con diagnóstico de síndrome de Hunter (MPS II), desconoció donde llevaban su manejo. Se negó carga genética para cáncer.

ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS: Originario y residente de Xochimilco, Ciudad de México, habitan casa prestada con todos los servicios de urbanización, hacinamiento negativo, COMBE: Negativo. **ALIMENTACIÓN:** Seno materno y fórmula de inicio hasta 12 meses, inició alimentación complementaria a los 6 meses, integrado a dieta familiar a los 12 meses. **DESARROLLO PSICOMOTOR:** Fijación de la mirada 1 mes, sonrisa social 2 meses, sostén cefálico 3 meses, pinza gruesa 3 meses, sedestación con apoyo 4 meses, balbuceo 4 meses, no realizó gateo ni marcha, refirió madre que a partir de 4 meses inicio regresión psicomotriz. **INMUNIZACIONES:** Esquema de vacunación completo para la edad.

ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS: Producto de la G2, percepción de embarazo desde el 1^{er} trimestre, control prenatal adecuado con 10 consultas y 10 ultrasonidos obstétricos encontrándose en el primero hematoma ovárico derecho, resto referidos como normales, ingesta de hematóticos desde la 4^a SDG, amenaza de aborto a las 12 SDG por IVU, manejada con reposo, indometacina, paracetamol y antibiótico que no recordado, resto del embarazo normoevolutivo, obtenido por vía abdominal por cesárea iterativa, nació a las 38.3 SDG por Capurro, lloró y respiró al nacer, APGAR 9/9, Silverman no recordado, con peso de 3,670 g, talla 51 cm. Egresó binomio a las 24 horas sin complicaciones.

17.07.12: Conocido en el Hospital Infantil de México Federico Gómez al año 9 meses por diagnóstico de epilepsia en tratamiento, cuadriparesia distónica, retraso en el desarrollo psicomotor, ERGE bajo tratamiento, alergia a la proteína de la leche, desnutrición no especificada, en tratamiento por Nefrología y Rehabilitación en Hospital de segundo nivel quien lo envió para abordaje por parte de servicio de Genética y descartar acidosis tubular renal. **NEFROLOGÍA:** Paciente en quien se documentó con USG renal nefrocalcinosis, se inició tratamiento con citratos con dosis de 6 mEq/Kg/día además de iniciar tratamiento con hidroclorotiazida a 0.77 mg/Kg/día. **GENÉTICA:** Valoración de paciente tendiente a la dolicocefalia con implantación posterior de la línea anterior del cabello, frente abombada, pálido, paladar íntegro, cardiopulmonar sin compromiso, abdomen con diástasis de rectos, extremidades hipotónicas, rígidas, en flexión, mancha café con leche en espalda baja, se solicitó cariotipo.

19.09.12 NEFROLOGÍA: Paciente que cumplió con criterios para acidosis tubular renal por lo que se inició manejo, además de continuar con abordaje diagnóstico al identificar hiperuricemia. **GENÉTICA:** Paciente con desnutrición crónica agudizada importante y sospecha de alteración del ciclo de la urea, por lo que se decidió su referencia al servicio de Gastroenterología, sin facies características de síndrome de Hunter pero

debido a antecedente familiar se solicitó muestra para ensayo enzimático para esta enfermedad y tamiz metabólico en orina.

09.11.12 NEUROFISIOLOGÍA OTOLÓGICA: Se realizó estudio de potenciales evocados de tallo cerebral, reportándose audición normal bilateral para frecuencias altas al momento del estudio.

22.11.12 CONSULTA URGENCIAS: Acudió por gastroenteritis con deshidratación por lo que se ingresó a servicio de Urgencias donde después de plan B de rehidratación se decidió su egreso el mismo día.

03.12.12 NEUROLOGÍA: EEG: reportado como normal. Debido a cuadro clínico y estudios de gabinete se sospechó de parálisis cerebral infantil, se solicitó estudio de imagen.

19.02.13 GENÉTICA: Tamiz en orina: Positivo para fenilcetonuria. En espera de resultados de resonancia magnética, se decidió solicitar cromatografía de aminoácidos en sangre.

21.02.13 GASTRO-NUTRICIÓN: Paciente con sospecha de alteración de metabolismo de aminoácidos y acidosis orgánica, por lo que el servicio decidió continuar con protocolo diagnóstico sin poder realizar ajustes en nutricionales al no contar con diagnóstico definitivo.

15.03.13 CLÍNICA DE ENFERMEDADES LISOSOMALES: Paciente con espectrometría de aminoácidos negativa, así como ensayo enzimático para enfermedad de Hunter negativo y tamiz metabólico realizado en Hospital de tercer nivel reportado como normal, se sospechó por hallazgos en RMN leucodistrofia metacromática. Se descartó sospecha de síndrome de Hunter. Se solicitó USG suprarrenal.

01.04.13 NEUROLOGÍA: RMN: Hiperintensidad en todas las secuencias de los púntames de forma bilateral y simétrica, así como de la sustancia blanca periventricular que rodeó tanto las astas frontales como occipitales. Ensanchamiento del asta temporal derecha, asimetría ventricular. Adelgazamiento del cuerpo calloso del tercio caudal del tronco. Debido a antecedentes y resultados de estudios complementarios se consideró poco probable el diagnóstico de síndrome regresivo, por adquisición de hitos hasta los 6 meses de edad. Además de considerarse diversas alteraciones metabólicas. Se solicitó nuevo EEG.

20.08.16 CONSULTA URGENCIAS: Paciente acudió por náusea de 2 días e evolución y evacuaciones disminuidas en consistencia, se integró diagnóstico de gastroenteritis de probable etiología viral sin deshidratación, se indicó plan A de hidratación y alta a domicilio.

27.01.17 NEUROLOGÍA: Acudió a consulta después de pérdida de seguimiento durante tres años, continuó protocolo para metabolopatía el cual no se completó previamente, se inició tratamiento con baclofeno 1 mg/Kg/día, igualmente se solicitó lactato, piruvato, electromiografía y velocidades de conducción.

20.04.17 GASTRO-NUTRICIÓN: Paciente en quien se sospecha acidosis orgánica metabólica de AG elevado por lo que se solicitó ácidos orgánicos en orina, gasometría y amonio.

27.04.17 NEUROLOGÍA: Electromiografía y velocidades de conducción: Normales, piruvato y lactato: normales. Se decidió iniciar tratamiento con haloperidol.

13.02.18 GASTRO-NUTRICIÓN: No se considera metabolopatía por ausencia de acidosis metabólica con AG normal, amonio normal, sin alteraciones en las pruebas de función hepática, se sugiere biopsia muscular para descartar compromiso miopático.

Gasometría	Anión Gap	HCO ₃	Lac	Glu	EB
	13.3 mmol/L	18.8 mmol/L	0.8 mmol/L	67 mg/dl	-4.5 mmol/L

BT	BD	BI	PT	ALT	AST
0.18 mg/dl	0.04 mg/dl	0.14 mg/dl	7 gr/dl	43 U/L	35 UL

AMONIO
32 umol/L

27.02.18 GENÉTICA: Perfil de aminoácidos normal. Se determina elevación de Glutarilcarnitina en perfil de acilcarnitinas, se solicitan niveles urinarios de glutarato, 3-hidroxi-glutarato y glutarilcarnitina para próxima cita.

05.03.18 CLASIFICACIÓN-INFECTOLOGÍA: Acudió por herida contusa de 8 días de evolución en región temporal y occipital izquierda ocasionada por caída de su cama, con mínimo sangrado, sin pérdida de conocimiento o emesis. Fiebre de 7 días de evolución acompañada de diaforesis, no piloerección, controlada con medios físicos y paracetamol, no exacerbantes, pico máximo de 39.1°C. Edema hemifacial izquierdo de 3 días de evolución en región palpebral izquierda con salida de material aparentemente

purulento, se sospechó de celulitis hemifacial izquierda con probable colección a nivel temporal izquierdo. Se integró diagnóstico de celulitis en hemicara y cráneo izquierdo, se sugirió tratamiento antibiótico con cobertura para *Staphylococcus aureus* y *Staphylococcus epidermidis* y bacilos gram positivos, por lo que se decidió iniciar tratamiento con clindamicina por 10 días. Egresó a domicilio.

Estudios de laboratorio 05.03.18

Hemoglobina	Leucocitos	Neutrofilos	Linfocitos	Monocitos	Eosinofilos	Plaquetas
11.80 g/dl	13,100/mm ³	78%	4%	2%	0 %	569,000/mm ³

Na	K	Cl	Ca	P	Mg
132 mmol/L	4.4 mmol/L	94 mmol/L	8.7 mg/dl	1.8 mg/dl	2.1 mg/dl

PADECIMIENTO ACTUAL 21.03.18 URGENCIAS 11:53 HORAS:

Preescolar masculino pálido, sin signos vitales, sin respuesta, pupilas no reactivas, ausencia de ruidos respiratorios y cardiacos, pulsos no palpables, frío.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temperatura	Llenado Capilar	Sat O ₂
9.2 kg	87 cm	0 / min	0 / min	0/0 mm Hg	-°C	- segundos	0 %

Paciente quien acudió a servicio de Triage sin signos vitales, se ingresó de urgencia a sala de choque donde se recibió, se monitorizó y se corroboró ausencia de pulso, por lo que se iniciaron maniobras de reanimación cardiopulmonar. Se consiguió vía intraósea y se administró dosis de adrenalina y carga de glucosa 1 g/Kg/do sin respuesta. Continuaron con maniobras de RCP avanzado. Se consideró manejo avanzado de vía aérea lográndose intubación en primer intento, continuaron con maniobras de reanimación hasta 8 ciclos en total por 18 minutos en total y administración de 4 dosis de adrenalina. Sin lograr retorno de circulación espontánea. **Hora de defunción: 13:02 Horas**



12.04.17





03.07.17





03.07.17

