



## SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-09-42

Miércoles 14 de octubre de 2015

**COORDINADOR: DR. EDUARDO BARRAGÁN PÉREZ**  
**DISCUSOR: DR. OVIDIO CORTÁZAR REYES, RIII PEDIATRÍA**  
**PATÓLOGO: DR. STANISLAW SADOWINSKI PINE**  
**RADIÓLOGO: DR. PEDRO BAZÁN SANTOS**  
**RESUMEN: DRA. LINDA FABIOLA PÉREZ PÉREZ**

**NOMBRE:** A. F. E. **SEXO:** MASCULINO

**EDAD:** 1 MES

**PROCEDENCIA:** YURIRIA, GUANAJUATO

**F. NAC.:** 27 MAYO 2009

**F. INGRESO:** 03 JULIO 2009

**F. EGRESO:** 17 JULIO 2009

**MOTIVO DE CONSULTA:** Síndrome dismórfico, tumor SNC.

**ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:** Madre de 31 años, casada, con secundaria completa, ama de casa, sin toxicomanías, sana. Padre de 35 años, casado, ayudante de carpintero, sano. Un hermano de 6 años, sano.

**ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS:** Originarios y residentes de Guanajuato, habita en casa prestada, cuenta con agua y luz, fosa séptica, refiere convivencia con un perro. **ALIMENTACIÓN.** Alimentado con leche materna o fórmula de inicio por SOG por alteración en la mecánica de la deglución. **DESARROLLO PSICOMOTOR.** Fijación de la mirada al mes de edad, sonrisa social al mes de edad. **INMUNIZACIONES.** Ninguna.

**ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS:** Producto G 5, P 1, A 2, C 1, embarazo no planeado, deseado. Recibió sulfato ferroso, con multivitámico y ac. Fólico. Control prenatal irregular, 2 consultas en hospital de III nivel por antecedente de ser grupo sanguíneo B negativo isoimmunizada, pérdidas gestacionales recurrentes (anticuerpos anticardiolipinas IgG e IgM negativos) y feto con holoprosencefalia con probable disgenesia de cuerpo calloso. Cesárea a las 36.3 SDG por dismorfias fetales más preeclampsia leve, lloró y respiró al nacer, pesó 2,800 g, Apgar 8/9. Se mantiene hospitalizado con fase I de ventilación desde nacimiento, estudiada por síndrome dismórfico. USG Transfontanelar: dos imágenes quísticas parenquimatosas localizadas en ambos hemisferios que desplazan los cuernos occipitales, con sospecha de disgenesia subaracnoidea de cuerpo calloso, megacisterna magna, probable hipoplasia de cerebelo leve. USG abdominal y testicular: riñón en herradura, cambios de ecogenicidad en riñones que sugieren nefropatía de origen a determinar, testículos de localización intraescrotal con hernia escrotal derecha. Ecocardiograma: Cor sano. SEG D: mecánica de la deglución no valorable y sin reflujo. IRM cráneo: proceso ocupativo en el ángulo pontocerebeloso derecho que causa efecto de masa sobre el puente y bulbo, isoíntensa en T1, dilatación y aumento de intensidad de LCR con respecto al resto del sistema ventricular de ambas astas occipitales y atrios, efecto de masa sobre ambos tálamos. Hipoplasia cerebelosa asimétrica, predominio derecho, falta de formación de vermis. Adelgazamiento de cuerpo calloso en todos sus segmentos. Datos compatible con Síndrome de Smith Lemli Opitz, con datos de tipo I y II. Glioma de ángulo pontocerebeloso asociado. Tamiz neonatal plus: normal. Determinación del 7-dehidro-colesterol reductasa: negativo. Cariotipo: 46, XY normal.

**PADECIMIENTO ACTUAL: Neurología:** Paciente el cual se ingresa para terminar abordaje de síndrome dismórfico y valoración por neurocirugía para manejo de masa tumoral. Sin tratamiento farmacológico previo.

### EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temp	PC
3.725kg	54 cm	118/min	34/min	96/60 mmHg	36.4°C	39 cm

Paciente masculino con edad cronológica igual a la referida, adecuada coloración y estado de hidratación, cabeza normocéfalo, fontanela anterior 5 x 3 cm. Frente amplia y ligeramente prominente, perfil aplanado, implantación baja de pabellones auriculares con rotación posterior, helix hipoplásicos, hipertelorismo, distancia intercanal de 3 cm, longitud de fisuras palpebrales de 2.2 oblicuas descendentes, puente nasal ancho y aplanado, micrognatia, microglosia, lengua multilobulada, cuello corto, tórax estrecho, teletelia, genitales ambiguos, escroto bífido en la parte posterior, falo con hipospadia escrotal, extremidades con braquidactilia, polidactilia y pliegue palmar.

Examen neurológico: hipoactivo, reactivo, sin interacción con el medio, con reflejos primarios, moro, landau presentes, resto ausentes, pupilas isocóricas y normorreflejas, con fondo de ojo normal, sin seguimiento visual, reflejo corneal y palpebral sin alteraciones, sensibilidad facial conservada. Simetría facial, no responde a estímulos auditivos, reflejo nauseoso presente. Tono disminuido, trofismo conservado, REM +++/++++ global, fuerza muscular 4/5 global, Babinski, no sucedáneos, raquis normal, no estigmas neurocutáneos.

**LABORATORIO Y GABINETE (Realizados fuera del HIMFG 01.06.09):**

<b>Na</b>	<b>K</b>	<b>Cl</b>	<b>Ca</b>	<b>P</b>	<b>Urea</b>	<b>Cr</b>	<b>Prot</b>	<b>Alb</b>
138 mmol/L	5.1 mmol/L	111 mmol/L	8.7 mg/dL	6.8 mg/dL	32mg/dl	0.7 mg/dl	5.3 g/dl	2.9 g/dl
<b>BT</b>	<b>BI</b>	<b>BD</b>	<b>TGO</b>	<b>TGP</b>	<b>DHL</b>	<b>FA</b>	<b>NAU</b>	<b>CrU</b>
14 mg/dl	13.1 mg/dl	0.9 mg/dl	17 U/l	7 U/l	348 U/l	144 U/l	38.8 mmol/24hrs	10.3 mg/dl

**Manejo:** Líquidos totales 150 mlkgdía por SOG en 8 tomas para administrar en 1 hr. Apoyo con oxígeno por puntas nasales a 1l/min.

**04-06 Julio 2009:** Vómitos de dos a tres ocasiones diarias. Se deja tomas de fórmula para administrarse en 2 hrs y se indica ranitidina 4mgkgdía por sospecha de ERGE. Persiste con vómito por lo que se agrega domperidona 0.3mgkgdo c/8hrs y se deja fórmula en infusión continua, continua con vómitos por lo que se deja en ayuno por 9 hrs con SDB 150/6/6/3/3 y posterior reinicio de la vía oral.

**06 Julio 2009 Oncología:** Con respecto al tumor reportado, aún se desconoce la repercusión que tenga con respecto a la vida y a la función así como la estirpe del citado tumor, por lo que consideraremos sesión conjunta para normal la conducta terapéutica en caso de ser irreseccable. **Neurología:** Nuevamente se deja en ayuno por continuar con vómitos.

<b>Hb</b>	<b>Hcto</b>	<b>Leucocitos</b>	<b>Neutrofilos</b>	<b>Linfocitos</b>	<b>Bandas</b>	<b>Eosinófilos</b>	<b>Monocitos</b>	<b>Plaquetas</b>
13.8 g/dl	42.3 %	7,700 UI	25 %	70%	3%	0%	3%	199,000
<b>Na</b>	<b>K</b>	<b>Cl</b>	<b>Ca</b>	<b>P</b>	<b>BUN</b>	<b>Cr</b>	<b>Prot</b>	<b>Alb</b>
137 mEq/L	5.4 mEq/L	102 mEq/L	8.5 mg/dL	7.2 mg/dL	8 mg/dl	0.3 mg/dl	4.2 g/dl	3 g/dl
<b>BT</b>	<b>BI</b>	<b>BD</b>	<b>TGO</b>	<b>TGP</b>	<b>DHL</b>	<b>TP</b>	<b>TTP</b>	<b>INR</b>
0.59 mg/dl	0.41 mg/dl	0.18 mg/dl	34 U/l	35 U/l	203 U/l	11.7 seg.	25.2 seg.	0.91

**07 Julio 2009 Neurología:** Inicia manejo con furosemide 1mgkgdo c/8hrs y acetazolamida 10mgkgdo c/8hrs para manejo de hipertensión intracraneana. Por los hallazgos clínicos y paraclínicos se puede hacer un diagnóstico diferencial con complejo de Dandy Walker. Se continúa con protocolo de estudio. **Gastroenterología:** Paciente con datos francos de alteración en la mecánica de la deglución, diagnóstico clínico de ERGE, por lo que se considera necesario repetir estudios de gabinete para confirmar diagnóstico; sin embargo, es necesario considerar otras causas de vómito. Continuar tratamiento con domperidona y ranitidina, se deja FI 120mlkgdía.

<b>Hb</b>	<b>Hcto</b>	<b>Leucocitos</b>	<b>Neutrofilos</b>	<b>Linfocitos</b>	<b>Bandas</b>	<b>Monocitos</b>	<b>Plaquetas</b>
15 g/dl	44.5 %	11,800 UI	12 %	80 %	0%	4%	269,000

**08 Julio 2009 Genética:** Pendiente anexar radiografías para valorar en sesión de clínica de displasias óseas. El síndrome de Pallister Hall engloba algunas de las características encontradas en este paciente; sin embargo, el cuadro también es altamente sugerente de un síndrome oro-facio-digital que presenta varios tipos debido a heterogeneidad genética.

<b>Na</b>	<b>K</b>	<b>Cl</b>	<b>CaCorregido</b>	<b>P</b>	<b>Mg</b>	<b>Cr</b>	<b>Glucemia</b>	<b>BUN</b>
149 mEq/L	3.7 mEq/L	104 mEq/L	9.7 mg/dL	7.4 mg/dL	2.2 mg/dl	0.3 mg/dl	124 g/dl	10 mg/dl
<b>NaU</b>	<b>K U</b>	<b>Cl U</b>	<b>Ca U</b>	<b>P U</b>	<b>BUN U</b>	<b>Cr U</b>	<b>Osm U</b>	
21 mEq/dl	41.2 mEq/L	21 mEq/L	1.6 mg/dl	58.5 mg/dl	162 mg/dl	14.1 mg/dl	95 mOsm/kg	

**09 Julio 2009 Neurología:** Paciente cae en paro cardiorrespiratorio, se inician maniobras de reanimación requiriendo 2 ciclos, se intuba con cánulo OT 3.5, se fija en numero 10, se reporta que se observa en laringoscopia directa restos de leche en glotis. Se administro dosis de atropina, dos dosis de propofol, 1 dosis de hidrocortisona y midazolam, se deja con infusión de midazolam 4mcgkgmin. Se recaban **marcadores tumorales:** alfafetoproteína 783.7 UI/ml, fracción beta de la gonadotropina 0.4 mUI/ml. Se comenta el pronóstico con los familiares así como la posibilidad de repetirse el evento, y se encuentran de acuerdo con que se realicen maniobras mínimas en caso de repetir eventos.

Hb	Hcto	Leucocitos	Neutrofilos	Linfocitos	Bandas	Linfocitos	Monocitos	Plaquetas
13.8 g/dl	42.3 %	7,700 UI	25 %	70%	3%	70%	3%	199,000
Na	K	Cl	Ca	P	BUN	Cr	Prot	Alb
137 mEq/L	5.4 mEq/L	102 mEq/L	8.5 mg/dL	7.2 mg/dL	8 mg/dl	0.3 mg/dl	4.2 g/dl	3 g/dl
BT	BI	BD	TGO	TGP	DHL	TP	TTP	INR
0.59 mg/dl	0.41 mg/dl	0.18 mg/dl	34 U/l	35 U/l	203 U/l	11.7 seg.	25.2 seg.	0.91

**10 Julio 2009 Genética:** De ser posible, realizar radiografías de manos a fin de caracterizar la polidactilia y de húmero para evaluar acortamiento rizomérico.

**11 Julio 2009 Neurología:** Paciente continúa en fase III de ventilación, con fórmula sin lactosa por SOG a 4mlkghrs sin alteraciones metabólicas ni compromiso infectológico. Se encuentra con fontanela abombada, con diástasis de suturas craneales, sin apertura ocular espontánea, con adecuada respuesta pupilar.

**13 Julio 2009 Neurología:** Se indica dexametasona 0.5mgkgdía con planes de extubación. **Neurocirugía:** Considerado para biopsia, sin embargo las condiciones del paciente no permiten realizar procedimiento alguno en este momento.

**14 Julio 2009 Neurología:** Se extuba con mascara autoinflable en presión positiva, se inician nebulizaciones con adrenalina. Durante el manejo postextubación el paciente presenta cianosis importante, bradicardia 50 lpm, la cual revierte con un ciclo de PPI, se decide continuar manejo mínimo y se administra oxígeno por mascarilla, el paciente responde adecuadamente con oximetrías del 99% y FC 140 lpm. **Gastroenterología:** Peso 3.6kg, Talla 54.4, se indica Solución fisiológica 120mlkgdía (24).

**15-16 Julio 2009 Neurología:** Se progresa apoyo de oxígeno a puntas nasales hasta 0.5 l/miny se comenta con la familia la posibilidad de egreso por máximo beneficio. La madre inicia adiestramiento en cuanto al manejo del paciente (aspiración de secreciones y alimentación). Durante la guardia el paciente presenta llanto, posterior a esto cianosis con flacidez y frecuencia cardiaca 40 lpm, se aumenta oxígeno por puntas nasales respondiendo adecuadamente, se auscultan campos pulmonares con estertores difusos intermitentes, el paciente mejora patrón respiratorio al aspirar secreciones.

**17 Julio 2009 Neurología:** Por la mañana pico febril 38.4 manejado con antipirético. Por la tarde presenta paro cardiorrespiratorio secundario a insuficiencia respiratoria aguda sin respuesta a maniobras de reanimación.



07-jul-2009



DER

07-jul-2009







## Malformaciones asociadas

---

### A. Craneo

- Microcefalia
- Escafocefalia
- Micrognatia
- Dilatación de ventrículos cerebrales, laterales y tercero

### B. Tejidos blandos

- Sindactilia del segundo y tercer dedo del pie
- Polidactilia
- Hipoplasia del dedo pulgar

### C. Digestivo

- Disfunción del mecanismo de la deglución
- Reflujo gastroesofágico
- Estenosis pilórica

### D. Otras

- Cardiopatías congénitas
- Malrotación renal
- Neumonías recurrentes