



**SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-2016-36**  
**Miércoles 20 de septiembre de 2017**

**COORDINADOR: DR. EDUARDO BARRAGÁN PÉREZ**  
**DISCUSOR: DR. VICENTE GONZÁLEZ CARRANZA MÉDICO ADSCRITO A NEUROCIURGÍA**  
**(PENDIENTE CAMBIO A SAMUEL TORRES)**  
**PATÓLOGO: DR. GUILLERMO RAMÓN GARCÍA**  
**RADIÓLOGO: DRA. PILAR DIES SUÁREZ**  
**RESUMEN: DRA. VIOLETA JUDITH CONTRERAS GARDUÑO RII PEDIATRÍA**

**NOMBRE: M.A.RN SEXO: MASCULINO EDAD: 2 MESES 4 DÍAS**  
**PROCEDENCIA: EDO. MEX. F. NAC.: 07.06.16**  
**1<sup>ER</sup> INGRESO (URGENCIAS): 07.06.16 EGRESO: 11.08.16**

**MOTIVO DE CONSULTA:** Apnea.

**ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:** Madre de 22 años de edad, ama de casa, escolaridad secundaria, toxicomanías negadas, aparentemente sana. Tipo de sangre A positivo. Padre de 30 años, empleado de compañías transitorio, escolaridad preparatoria, religión católica, estado civil unión libre, tabaquismo positivo (1 cigarrillo al día) alcoholismo ocasional, aparentemente sano. Tipo de sangre A positivo. Un hermano de 3 años de edad aparentemente sano, con desarrollo psicomotor normal. Carga genética materna para diabetes mellitus tipo 2.

**ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS:** Residentes del Estado de México, habitan casa rentada, la cual se encuentra construida de materiales perdurables, cuentan con todos los servicios, niegan mascotas. Habitan 4 personas 1 dormitorio. **INMUNIZACIONES:** Sin inmunizaciones.

**ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS:** Producto de la G2, P1, C1, A0 refirió embarazo normoevolutivo, control prenatal desde el cuarto mes, 5 consultas prenatales, 4 ultrasonidos reportados como normales, tomó multivitamínicos, sulfato ferroso y ácido fólico desde el cuarto mes hasta finalizar embarazo. Infección de vías urinarias y vaginal al quinto mes, tratada con antibiótico no especificado. Negó amenaza de abortos o sangrados. Nació a las 41 semanas de gestación por vía abdominal por falta de progresión de parto, sufrimiento fetal, bradicardia fetal, oligohidramnios, lloró y respiró al nacer, Apgar 7/9, peso 3,600 gr, talla 52 cm, PC 36 cm, recibió maniobras básicas de reanimación, sin embargo, presentó hipoglucemia de 29 mg/dl, acompañada de crisis convulsivas, asociado a los hallazgos macroscópicos de labio y paladar hendido y ambigüedad de genitales, fue referido a este instituto para su abordaje y atención.

**PADECIMIENTO ACTUAL 07.06.16:**

**DIFICULTAD RESPIRATORIA:** Posterior al nacimiento de inicio insidioso, progresivo, requiriendo ventilación con presión positiva por 30 segundos, asociada a desaturación, apneas y cianosis generalizada. Corroboradas a su ingreso.

**APNEA:** De inicio súbito, no progresivo referido como pausa en respiración mayor a 40 segundos asociado a desaturación y cianosis, sin bradicardia.

**CRISIS CONVULSIVAS:** De inicio súbito, no progresivas, referidas como movimientos mioclónicos de 4 extremidades de duración de 2 minutos, asociada a hipoglucemia. Con periodo postictal caracterizado por hipoactividad.

**EXPLORACIÓN FÍSICA:**

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temp	Llen cap	Sat O <sub>2</sub>
3,150 g	51 cm	160/min	70/min	55/20mmHg	36.8°C	2 seg	88%

Se encontró a paciente neurológicamente íntegro, con adecuada coloración e hidratación de tegumentos, ojos simétricos, pupilas isocóricas y normoreactivas, pabellones auriculares con implantación baja, membranas timpánicas íntegras, narinas permeables, se apreció fisura labio palatina, cuello cilíndrico corto, tórax normolíneo con amplexación y amplexión normal, ruidos cardíacos rítmicos de adecuada frecuencia e intensidad, murmullo vesicular presente, sin ruidos agregados, con adecuada entrada y salida de aire, abdomen con presencia de cordón umbilical, sin datos de infección, abdomen depresible, no doloroso a la palpación profunda, con peristalsis presente, extremidades íntegras y simétricas con fuerza y tono muscular conservado, genitales con ambigüedad sin identificar testículos, extremidades íntegras, sin edema, pulsos presentes, adecuada perfusión distal.

**08.06.16:** Referido de hospital particular sin previo aviso, a su ingreso se documentó taquipnea de hasta 110 respiraciones por minuto, saturación de oxígeno normal, se tomó destroxitis capilar que se reportó en 30 mg, se administró 10 ml de solución glucosada al 50% presentando convulsión de tipo clónica de las 4 extremidades asociada a desaturación de 56%, por lo que se colocó casco cefálico a 10 lpm y se iniciaron soluciones de base a 80/6/0/0/100/50, se decidió su ingreso a unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. **NEONATOLOGÍA:** Presentó

evento de apnea, posteriormente con esfuerzo respiratorio irregular por lo que se decidió intubación, dejándose en modo SIMV con PIP 18, PEEP 4.1, FiO<sub>2</sub> 50% ciclado 25 y Ti 0.43, saturando al 95%. Con ventilación simétrica de campos pulmonares. Presentó eventos repetidos de hipoglucemia, requiriendo bolo de glucosa e incremento de flujo hasta 12 mg/kg/min. Se reportaron alzas térmicas por lo que se inició tratamiento con ampicilina y amikacina previo toma de hemocultivo. Se observaron eventos de crisis convulsivas en 2 ocasiones con movimientos mioclónicos, de saturación de 2 minutos de duración, se realizó impregnación con DFH y se dejó dosis con horario. Se solicitó valoración por servicio de Neurología y Cardiología.

Hb	Hto	Plaq	Leucos	Neu	Linf	Mon	Eos	Bas
17.30 g/dL	51.5%	188,000	16,000/μL	26%	60%	6%	4%	0%

AU	BUN	Creat	Na	K	Cl	Ca	P	Mg
9.4 mg/dL	14 mg/dL	0.9 mg/dL	130 mmol/L	6.2 mmol/L	99 mmol/L	7.2 mg/dL	7.4 mg/dL	1.8 mg/dL
BT	BD	Bl	ProTotales	Alb	Glob	ALT	AST	
4.2 mg/dL	0.26 mg/dL	4 mg/dL	5.4 g/dL	2.9 g/dL	2.5 g/dL	43 U/L	103 U/L	

**CARDIOLOGÍA:** Se realizó evaluación por abordaje de síndrome dismórfico ya que presentó defectos de línea media, encontrando conducto arterioso además de leve falla ventricular derecha. **Ecocardiograma:** Situs solitus, levocardia, levoápe, RVP y RVS normales, concordancia AV y VA. Tapse de 8 mm, PSVD 37, FOP 2 mm, FeVi por mas M 68%, E/A mitral 1:1, se observó flujo de conducto arterioso 2.5 mm en cabo aórtico y 2.0 en cabo pulmonar de 4 mm de diámetro. **NEUROLOGÍA: Ultrasonido Transfontanelar:** Agenesia de cuerpo caloso, sistema ventricular asimétrico, prominencia de astas occipitales, astas frontales parcialmente visibles. **ENDOCRINOLOGÍA:** Recién nacido con defectos de línea media, genitales ambiguos, probablemente secundario a hipogonadismo, cursó con hiponatremia, hiperkalemia e hipoglucemia, por características clínicas y hallazgos de rastreo trasfontanelar se sugirió: toma de ACTH, cortisol, perfil tiroideo, testosterona, LH, FSH, IGF-1, 17OH progesterona. Inició hidrocortisona 80 mg/m<sup>2</sup>sc/día 3 dosis, al mejorar estado de estrés se disminuirá a dosis fisiológica.

Cortisol	LH	FSH	Estradiol	Testosterona	T3	T4	TSH	T4L
5.37 mcg/dl	0.1 mcgU/ml	0.1 mcgU/ml	50.1 ng/dL	98.1 ng/dL	87.1	6.6	5.78	0.95

ACTH	IGF-1
25 mcgU/ml	17.7 mcg/ml

**NEONATOLOGÍA:** Se realizó extubación de paciente permaneciendo con casco cefálico con Fio<sub>2</sub> 100%. **NEUROLOGÍA:** Presentó crisis epilépticas parciales y generalizadas sintomáticas a displasia cerebral, pendiente realizar EEG y RM, se dejó manejo con levetiracetam.

**09.06.16 GENÉTICA:** Paciente con ambigüedad de genitales y otras malformaciones asociadas, por lo que fue necesario descartar cromosomopatía vs síndrome mono génico que por las características clínicas del paciente se tuvo que considerar alteraciones de síntesis de colesterol (síndrome Smith-Lemli-Opitz). Se sugirió toma de cariotipo.

**TAC DE CRÁNEO:** Fusión parcial de lóbulos frontales y disgenesia de cuerpo caloso, pérdida de arquitectura del tálamo y núcleos de la base y mesencéfalo, disminución aparente del lóbulo occipital bilateral. Idx: Sinteledactilia y disgenesia de cuerpo caloso

**10.06.16 NEONATOLOGÍA:** Presentó deterioro ventilatorio. Se tomó gasometría con acidosis respiratoria, hiperlactatemia. Se decidió intubación, dejándose en modo A/C PIM 16, PEEP 5, Ti 0.45, TE 1.5, FiO<sub>2</sub> 50% y FR 31.

**GASOMETRÍA CAPILAR**

Hora	pH	pO <sub>2</sub>	pCO <sub>2</sub>	HCO <sub>3</sub>	Lact	EB	Sat O <sub>2</sub>
16:17	7.03	35 mmHg	55 mmHg	14 mmol/L	8.2 mmol/L	-14.8 mmol/L	44.4 %

**13.06.16** Presentó incremento de perímetro cefálico, se tomó USG trasfontanelar que mostró incremento de dimensiones de ventrículo derecho 11 mm. **NEUROLOGÍA:** RN con holoprosencefalia semilobar, además de epilepsia con crisis tónica agregadas mioclonias, con deterioro neurológico, condición grave, pronóstico malo para la función y la vida a mediano plazo.

**14.06.17 INFECTOLOGÍA:** Llamó la atención crisis convulsivas a pesar de tratamiento anticomicial, por lo que fue necesario ampliar cobertura para bacilos gram negativos resistentes sin descubrir L. monocytogenes, por lo que inició tratamiento con cefalosporina de 3ra generación (cefotaxima) y aminopenicilona a dosis meníngea (ampicilina).

**16.06.16: Electroencefalograma:** Disfunción moderada a severa generalizada, actividad epiléptica hemisférica derecha.

**20.06.16 UCIN:** Extubación programada, toleró casco cefálico 9 lpm.

**23.06.16 INFECTOLOGÍA:** Cursó con cuadro de sepsis, inició tratamiento con cefepime, presentó mejoría, se encontró afebril sin datos de respuesta inflamatoria sistémica, hemocultivo negativo, se sugirió completar 7 días de antibiótico.

**27.06.16 PSICOLOGÍA:** Se dio contención emocional y orientación psicológica a los padres acerca del pronóstico de salud del paciente, se dio cita a madre para manejo psicológico continuo.

**28.06.16 NEONATOLOGÍA:** Presentó deterioro ventilatorio, atelectasia apical derecha, agregándose pico febril y evento de apnea con presencia de saturación y cianosis, que no revirtió a la estimulación táctil, ameritó intubación orotraqueal.

**GASOMETRÍA:**

Hora	pH	pO <sub>2</sub>	pCO <sub>2</sub>	HCO <sub>3</sub>	Lact	EB	Sat O <sub>2</sub>
11:18	7.311	42 mmHg	69 mmHg	34 mmol/L	1.5 mmol/L	-5.8 mmol/L	74 %

**04.07.16 INFECTOLOGÍA:** Presentó datos de respuesta inflamatoria sistémica, aumento de parámetros ventilatorios, radiografía de tórax que mostró infiltrados bilaterales de predominio derecho, se sugirió inicio de piperazilina/tazobactam y amikacina.

**07.07.16 NEONATOLOGÍA:** Paciente con pobre pronóstico para la función y la vida por malformaciones congénitas, se platicó y explicó a los padres condición del paciente, por lo que se llegó al acuerdo de no reanimación en caso de ser necesario.

**09.07.16 NEONATOLOGÍA:** Nota de gravedad, paciente inestable, hipotenso, taquicárdico, sin otro dato de bajo gasto, llenado capilar 5 segundos, ventilación en modo AC 22/5, Fio<sub>2</sub> 45%, FR 35, con lo que mantuvo saturaciones por arriba del 90%, afebril, sin datos de respuesta inflamatoria sistémica. Neurológico sin datos de focalización, no nuevos eventos de crisis convulsivas. Paciente muy grave, con pronóstico pobre, padres entienden ampliamente la condición del paciente.

**12.07.16 NEUROLOGÍA:** Presentó crisis convulsivas caracterizadas por posturas tónicas. Se decidió impregnar con AVP, continuó con levetiracetam, fenobarbital 5 mg/kg/día cada 24 horas, valproato 45 mg/kg/día. **INFECTOLOGÍA:** Continuó con mala evolución clínica con datos de SIRS, se decidió iniciar esquema carbapenémico (meropenem) con el objetivo de incrementar cobertura antimicrobiana y suspender piperacilina/tazobactam. **SESIÓN MULTIDISCIPLINARIA:** Se revisó el caso, se realizó interconsulta con medicina del dolor y cuidados paliativos para el manejo interdisciplinario del paciente y normar conductas.

**13.07.16 NEFROLOGÍA:** Paciente cursó con poliuria durante 3 días, sin cuadros de deshidratación y sin asociarse a ingesta excesiva de líquidos. Cursó con alteraciones neurológicas, lo que podría condicionar poliuria de origen central. Se sospechó de fase poliúrica de enfermedad renal crónica por TFG baja, se solicitó ES séricos y urinarios, EGO por nefrología, USG renal doppler (descartar malformaciones). **OFTALMOLOGÍA:** Coloboma de nervio óptico y retina ojo derecho.

**15.07.16 ALGOLOGÍA:** Se inició infusión de morfina la cual se fue titulando a necesidad del paciente. **NEUROLOGÍA:** Se refirió paciente somnoliento, lo cual podría estar relacionado a fenobarbital por lo que se decidió suspenderlo para mantener a paciente más despierto para lograr extubación

**16.07.16 ALGOLOGÍA:** Se suspendió infusión de morfina por parte de servicio tratante.

**22.07.16 CIRUGÍA GENERAL:** Colocación de catéter venoso central. **GENÉTICA:** Cariotipo 46XY.

**27.07.16 INFECTOLOGÍA:** Posterior a la valoración del paciente y por condiciones clínicas y pronóstico se decidió mantener cobertura con ampicilina y amikacina

**29.07.16 NEONATOLOGÍA:** Por edema progresivo y generalizado, con función renal conservada, sin falla hepática y con uso prolongado de esteroides se sospechó de síndrome de Cushing.

**30.07.16 ENDOCRINOLOGÍA:** Sin datos clínicos sugestivos de hipercortisolismo, balances hídricos francamente positivos, no requirió más estudios para descartar síndrome de Cushing.

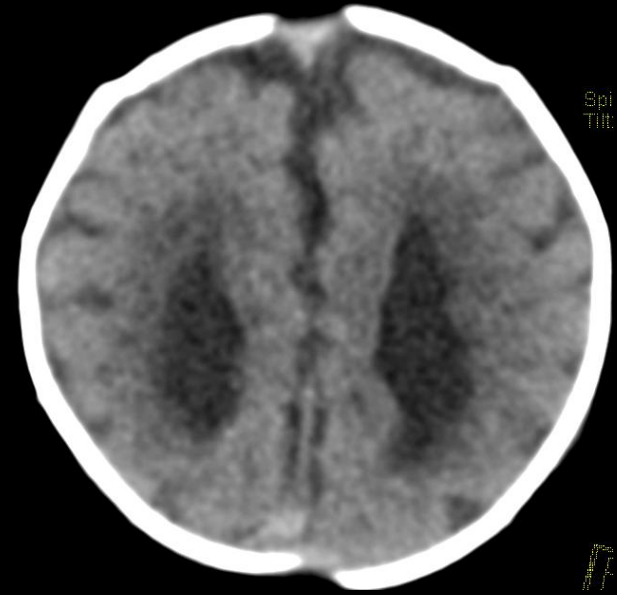
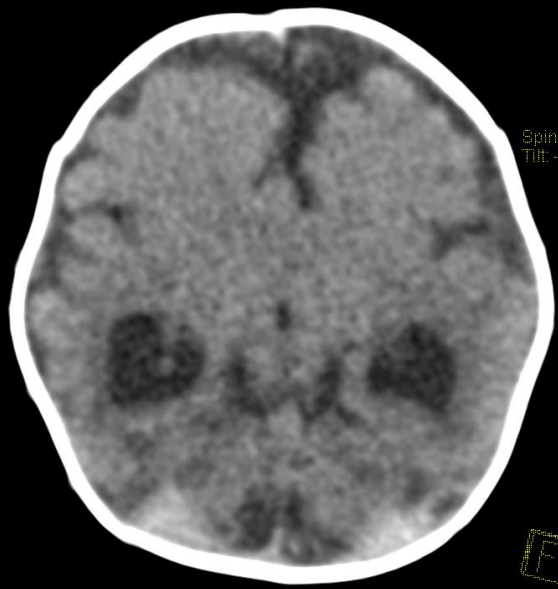
**05.08.16 RM DE CRÁNEO:** Sintelencefalia y displasia septoóptica, probable agenesia de hipófisis e hipotálamo, probable higroma frontal bilateral, atrofia córtico subcortical, colpocefalia, labio paladar hendido.

**08.08.16 GENÉTICA:** Se sugirió evaluar a los padres en búsqueda de alteraciones genéticas en ellos.

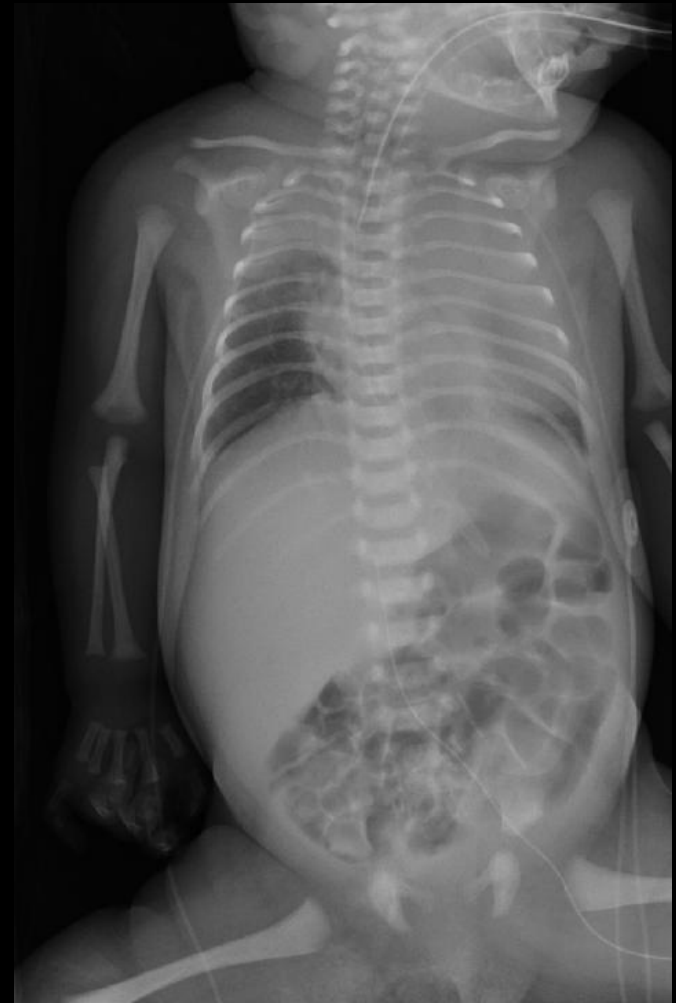
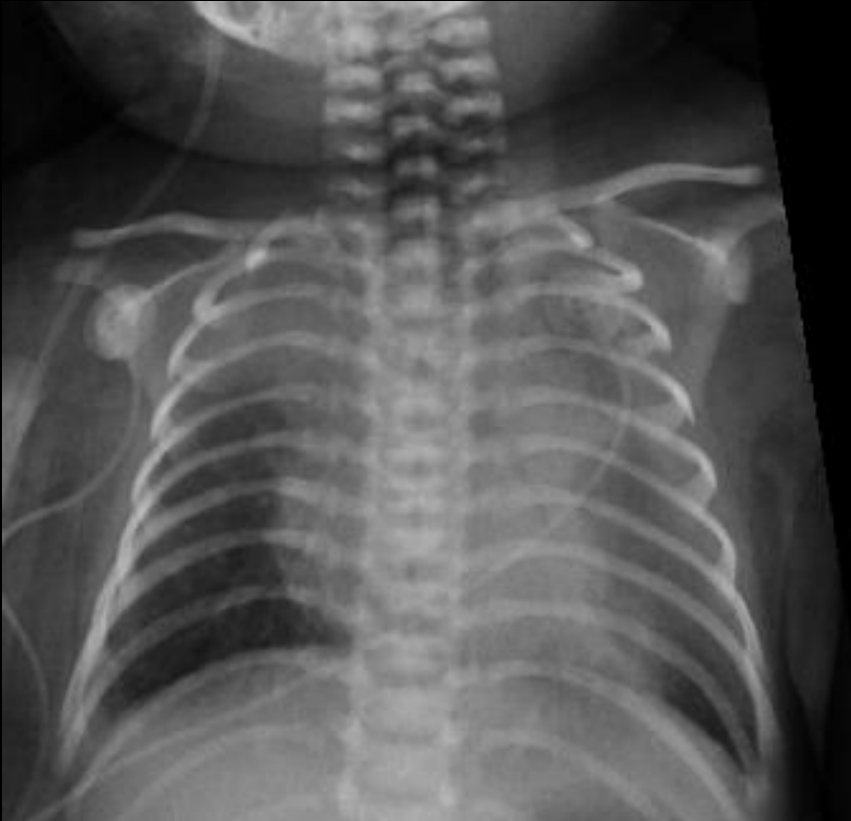
**11.08.16 NEONATOLOGÍA:** Paciente que inició de forma súbita bradicardia, así como de saturación hasta llegar a asistolia. Por el diagnóstico del paciente no se realizaron maniobras de reanimación. **Hora de defunción: 4:22 horas.**



08.06.2016



08.06.2016



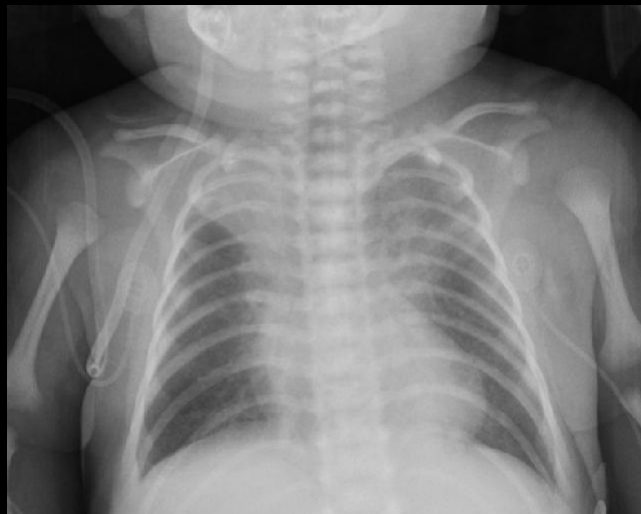
10.06.2016



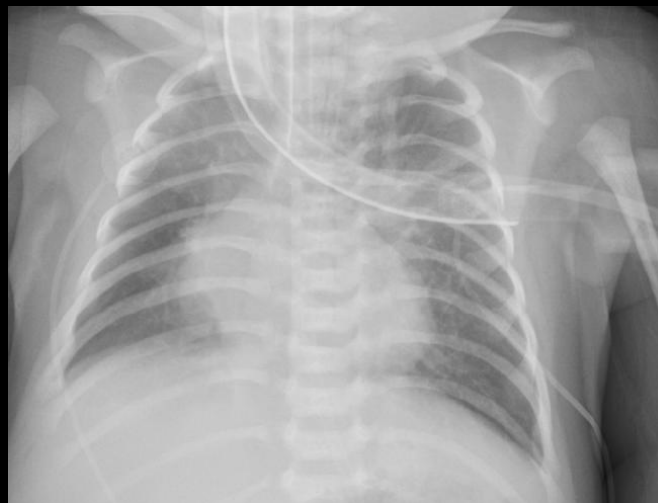
11.06.2016



14.06.2016



25.06.2016



01.07.2016



11.07.2016



