



**SESIÓN CLINICOPATOLÓGICA A-22-16**  
**Miércoles 01 de noviembre 2023**

**COORDINADOR: DR. RODRIGO VÁZQUEZ FRÍAS**  
**DISCUSOR: DRA. NADIA BERENICE VIVAS MARTÍNEZ R-III PEDIATRÍA**  
**PATÓLOGO: DR. PEDRO FRANCISCO VALENCIA MAYORAL**  
**RADIÓLOGO: DR. ESTEBAN ALBERTO VALDEZ ORTEGA**  
**RESUMEN: DRA. MARÍA FERNANDA LEÓN RIVERA R-II PEDIATRÍA**

**MASCULINO DE 2 MESES DE VIDA AL INGRESO, PROCEDENTE DEL ESTADO DE MÉXICO CON ÚLTIMA HOSPITALIZACIÓN DE 10 DÍAS.**

**MOTIVO DE CONSULTA:** Irritabilidad, fiebre, ictericia y dificultad respiratoria.

**ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:** Madre de 30 años, dedicada al hogar, licenciatura, casada, refiere asma en tratamiento con salbutamol. Tabaquismo, alcoholismo, otras toxicomanías, tatuajes o perforaciones negadas. Padre 30 años, chofer, secundaria, aparentemente sano. Tabaquismo, alcoholismo, otras toxicomanías, tatuajes o perforaciones negadas. Rama materna y paterna sin carga genética para crónico degenerativos. Hermano hospitalizado desde los 15 días de vida y fallecido a los 3 meses por síndrome de Fanconi, marasmo e hipotiroidismo congénito.

**ANTECEDENTES NO PATOLÓGICOS:** Originaria del Estado de México. **ALIMENTACIÓN:** Fórmula de arroz 167 ml/Kg/día (26) + 5 maltodextrina (180 Kcal/Kg/día), 2 oz cada 3 horas, duración 1 hora, refirió que se cansaba y tenía pobre succión. **INMUNIZACIONES:** Hepatitis B y BCG.

**ANTECEDENTES PERINATALES Y PATOLÓGICOS:** Madre de 28 años al momento de la gesta, G3 P1 C1 A1, antecedente de 1 pérdida a los 5 meses de gestación, se desconoce causa, con sangrado persistente. Percepción del embarazo a las 6 SDG, 12 citas de control prenatal con 7 USG normales. Ingesta de hemáticos, hospitalizada en la semana 29 por amenaza de parto pretérmino. Se obtuvo por vía abdominal por posición pélvica a las 39 SDG (Capurro), peso 2,950 g, talla 49 cm, respiró y lloró al nacer, dado de alta a las 72 horas. Se refirió pérdida de peso en cita de seguimiento a las dos semanas de vida extrauterina (peso 2,400 g). A los 15 días de vida extrauterino presentó evento de fiebre, hiporexia motivo por el cual fue visto por particular y enviado a hospital de segundo nivel.

**16.07 al 26.08.22:** Hospitalización en institución de segundo nivel por síndrome colestásico (BD 4.0 mg/dL, BT 9.5 mg/dL, GGT 21 U/L, DHL 300 U/L, fosfatasa alcalina U/L, ALT 25 U/L, AST 56 U/L, triacilglicéridos 165 mg/dL, colesterol total 115 mg/dL) y probable error innato del metabolismo: probable cistinosis nefropática infantil. Cursó con enterocolitis IIA (manejo de sostén), lesión renal aguda AKIN II, choque mixto séptico/hemorrágico donde requirió soporte cardiovascular con dopamina 20 mg/Kg/min, dobutamina 7.5 mcg/Kg/min dosis máxima por cuatro días, sepsis neonatal con foco abdominal, sepsis tardía con sospecha de foco urinario. Recibió manejo antimicrobiano con cefotaxima/ampicilina (7 días), cefepime/vancomicina (10 días), meropenem (sin especificar días) y metronidazol por 10 días por aislamiento de *Entamoeba Histolytica*. Inicialmente recibió leche humana o fórmula de inicio al 13%, posteriormente recibió nutrición parenteral total por 10 días. Por presencia de evacuaciones con sangre se indicó fórmula extensamente hidrolizada. Valorado en consulta externa de Gastroenterología y Nutrición en nuestra institución por colestasis neonatal, desnutrición grave, síndrome dismórfico, probable error innato del metabolismo tipo cistinosis nefropática infantil. Laboratorios 22.08.22: glucosa 83 mg/dL, ácido úrico 22 mg/dL, sodio 140 mEq/L, potasio 4.0 mEq/L, Cl 111 mEq/L, calcio 9.1 mg/dL, fósforo 4.6 mg/dL, BD 7.8 mg/dl, BT 10.2 mg/dL, proteínas totales 5.0g /dL, albúmina 2.8 g/dL, GGT 34 U/L, ALT 117 U/L, AST 110 U/L, triacilglicéridos 186 mg/dL, colesterol total 188 mg/dL, colesterol HDL 11 mg/dL, colesterol LDL 139.8 mg/dL, TP 13.0", INR 1.13, TTP 25.8", Hb 10.7 g/dL, HCT 32.9%, leucocitos 13,700, neutrófilos 27%, bandas 3%, linfocitos 59%, plaquetas 364,000/mL. Por pobre aceptación a la fórmula extensamente hidrolizada se le indicó fórmula hidrolizada de arroz. Se ajustaron medicamentos, se dejó ácido ursodesoxicólico a 20 mg/kg/día, vitaminas ACD. Egresó de hospital de segundo nivel de atención con manejo farmacológico: bicarbonato 200 mg cada 8 horas, ácido ursodesoxicólico 17 mg/Kg/día, vitaminas ACD 0.3 ml cada 24 horas, sulfonato sódico de carbazocromo/ bisulfito sódico de menadiona (vitamina K)

jarabe 5 mg cada 24 horas, vitamina E 400 UI cada 24 horas. Se dejó con fórmula de arroz 167 ml/Kg/día (26) + 5% maltodextrina. Seguimiento semanal por consulta externa de Gastroenterología y Nutrición HIMFG donde se evidenció falta de progresión adecuada de peso a pesar de aportes calóricos altos. Se refirió tamiz metabólico ampliado negativo. USG externo con aparente esteatosis hepática moderada.

#### PADECIMIENTO ACTUAL 24.09.22:

**Tos:** 20 días de evolución, inicio insidioso, progresiva, de predominio vespertino, en accesos cortos y constantes, no cianozante, si emetizante y disneizante 3 días previos a su ingreso, dos episodios por día, posterior a la ingesta de alimento.

**Fiebre:** 15 días de evolución, inicialmente de 38.3°C, llegando hasta 39.3°C, 12 horas previo a su ingreso, de 2 horas de duración asociado a taquicardia, sin diaforesis ni piloerección que remitió con medios físicos. Se acompañó de irritabilidad, que se exacerbaba durante eventos febriles.

**Exacerbación de la ictericia:** De 15 días de evolución.

**Oliguria:** De 12 horas de evolución, referido por la madre como menor cambio en el número de pañales y con menor cantidad de orina por cada cambio. Aumento de secreciones por nariz y boca, 4 horas previo a su ingreso.

**Somnolencia:** De 2 horas de evolución, de inicio súbito, refirió la madre como menor respuesta al medio.

**Dificultad respiratoria:** De 2 horas de duración, comenzó con quejido respiratorio, posteriormente apareció aleteo nasal, tiraje intercostal, disociación toracoabdominal y retracción supraesternal.

#### EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso	Talla	FC	FR	TA	Temperatura	Llenado Capilar	Sat O <sub>2</sub>
2.75 Kg	51cm	104/min	89 rpm	88/77 mmHg	38.1°C	4 segundos	100 (con mascarilla)

Paciente con mal aspecto, poco reactivo al medio, hipotónico, hipotrófico, caquético, ictericia generalizada, con perímetro cefálico 32 cm, fontanela anterior hundida, menor a 10 mm, posterior puntiforme, mucosas deshidratadas, faringe hiperémica +/+++ , ojos simétricos, pupilas hiporreactivas, simétricas, fotomotor y consensual presente. Narinas permeables, cuello cilíndrico, no se palparon adenomegalias, tórax normolíneo, con adecuados movimientos ventilatorios, murmullo vesicular generalizado, abdomen plano, blando, depresible, dolor no valorable, con hepatomegalia 2-4.5-2-2.5 cm, borde esplénico a 3 cm, extremidades hipotroficas, frías, pulsos distales disminuidos. Gasometría arterial: pH 7.04, pO<sub>2</sub> 74.1, pCO<sub>2</sub> 16.5, HCO<sub>3</sub> 4.4, lactato 7.85.

#### Estudios de laboratorio:

Hemoglobina	Hto	Leucocitos	Neutrófilos	Bandas	Linfocitos	Monocitos	Plaquetas
7.1 g/dL	24.1	54,000	27%	3%	59%	3 %	364,000

BUN	Cr	Na	K	Cl	Ca	P	Mg
39 mg/dL	0.98 mg/dL	170 mmol/L	4.2 mmol/L	143 mmol/L	9.1 mg/dL	4.6 mg/dL	3.5 mg/dL
BT	BD	GGT	PT	Albúmina	Globulinas	ALT	AST
18.7 mg/dL	13.6 mg/dL	34 mg/dL	5.7 g/dL	2.0 mg/dL	2.2g/dL	95 U/L	240 U/L

TP	TTP	INR
13"	25.8"	1.13

Paciente con datos de choque hipovolémico, deshidratación grave, aparentemente por poca ingesta, lactato inicial 5.8, se administró reto de volumen 20 ml/Kg/día, con mejoría de estado hemodinámico. Ingresó con datos de insuficiencia respiratoria con acidosis metabólica por gasometría, se decidió intubación orotraqueal para apoyo hemodinámico por secuencia rápida (midazolam 200 mcg/Kg/do, fentanilo 2 mcg/Kg/do y vecuronio 0.5 mg/Kg/do) al primer intento con cánula 3 Fr, a 9 cm de labio. Radiografía de tórax con patrón intersticial, bilateral, sin datos de consolidación, se ajustó TET 10 cm, adecuada ventilación parámetros ventilatorios modalidad AC por presión inspiratoria 12, PEEP 4, FiO<sub>2</sub> 50%, Ti 0.5. Se indicó ayuno y se colocó SOG 10 Fr; ante hipernatremia se administró dosis de agua libre y ante datos de

falla renal, se ajustó medicamentos por TFG de 25 con aporte de soluciones 150 ml/Kg/día. Se inició ceftriaxona y se continuó analgesia con morfina 100 mcg/Kg/h.

**25.09.22 NEFROLOGÍA 00:14 HORAS:** Cursó con acidosis y deshidratación severa, pérdida de peso, datos de choque mixto (séptico/ hipovolémico), con elevación de creatinina en 0.98, catalogando como AKIN III, con relación BUN creatinina de 39, TFG en 21.4, con datos de lesión renal aguda prerrenal, asociado a hipernatremia, siendo la principal causa a esta edad falta de agua libre; sin datos de síndrome de Fanconi con reporte de forma verbal de la madre descartando cistinosis. **INFECTOLOGÍA 00:41 HORAS:** Paciente con antecedente de hospitalización por 1 mes y medio donde recibió múltiples esquemas antimicrobianos de manera empírica, se integró diagnóstico de choque séptico de probable foco a nivel biliar y se inició manejo con cefepima 150 mg/Kg/día y amikacina 15 mg/Kg/día. **GASTROENTEROLOGÍA 01:03 HORAS:** Se solicitó valoración por servicio tratante, paciente con lesión renal aguda prerrenal así como hiperuricemia; amonio sérico 60 mcg/dL. Se indicó abordaje de colestasis neonatal, perfil tiroideo, sudan II y nueva gasometría. **TERAPIA INTENSIVA 04:34 HORAS:** Requirió abordaje diagnóstico para síndrome dismórfico y síndrome colestásico, con alta sospecha de error innato del metabolismo, mismo que condicionó 2 muertes en la familia (aborto + hermano finado), se realizó estudio molecular extraHIM en espera de reporte oficial. Se comentó en nota de Gastroenterología sospecha de deficiencia de lipasa ácida lisosomal, la cual es una enfermedad autosómica recesiva ocasionada por mutaciones del gen de la lipasa ácida, conociéndose un fenotipo de inicio temprano, de comportamiento grave, rápidamente progresivo, con alta morbimortalidad, que condicionaba la muerte en el primer año de vida, por lo que se consideró paciente prioridad IV de ingreso a Terapia Intensiva. **16:28 HORAS:** Paciente se clasificó como prioridad IV por mal pronóstico neurológico, ya que presentó cierre temprano de fontanela, microcefalia, presencia de signos neurológicos primitivos e hipotonía. **CARDIOLOGÍA 21:36 HORAS:** Se realizó valoración como parte de abordaje en síndrome dismórfico, sin datos de cardiopatía congénita, se realizó ECOTT con adecuada función biventricular, sin defectos estructurales. Situs solitus, levocardia, levo ápex. RVP RVS normales conexiones AV Y VA concordante septum interatrial con FOP 1,7 mm septum interventricular integró TAPSE 12 mm CAFVD 60% E/A mitral 1,2 IT leve con gradiente 30 mmHg que permitía estimar PSVD 40 mmHg FEVI 4C 63%, BP 61%, Modo M 80%. Arco aórtico izquierdo sin obstrucciones. Ramas pulmonares confluentes, no se observó flujo de conducto. GC 474 ml/min IC 2,5 ml/Kg/min. **NEUROLOGÍA 22:54 HORAS:** Paciente con alteraciones metabólicas, hemodinámicas, ventilatorias e infectológicas que condicionaron daño a SNC, paciente con sedación y analgesia. Para establecer un pronóstico se necesitaba conocer el diagnóstico de base, sin embargo, con lesión aguda provocada por causa multifactorial, se sugirió corrección y manejo agudo del paciente intensivamente para evitar un daño a SNC irreversible, mantener normotensión, normoglucemia, adecuado equilibrio ácido base, corrección metabólica.

**26.09.22 URGENCIAS 05:30 HORAS:** Paciente con deterioro hemodinámico súbito por lo que se inició soporte aminérgico con adrenalina 0.1 mcg/Kg/min. Además, con alteraciones hidroelectrolíticas a expensas de descenso en sodio (más de 30 mEq en 24 horas), eventos de hipoglucemia requiriendo reposiciones en agudo en 4 ocasiones y alteraciones en bicarbonato, requiriendo reposiciones en agudo en 2 ocasiones. Se realizó uso transfontanelar donde se evidenció sangrado intraventricular. **GASTROENTEROLOGÍA 15:14 HORAS:** Lactante de 3 meses de edad en abordaje por colestasis neonatal con GGT normal, con dislipidemia, sin estenosis hepática y con hiperuricemia, era importante considerar una alteración en la síntesis de ácidos biliares. Igualmente, ante el cuadro de hiperamonemia del paciente, era imperativo contar con la determinación de un tamiz metabólico ampliado. La colestasis inició a la semana de vida, con antecedente de infección, ameritó hospitalización durante mes y medio en quien se consideró con una probable metabolopatía, sin embargo, al no tener una etiología de certeza, no se pudo establecer pronóstico claro, por lo que se consideró prioritario dar tratamiento para el evento agudo. Sin criterios de falla hepática. Por lo que dadas las condiciones del paciente se consideró importante comentar nuevamente con Terapia Intensiva para su ingreso.

**27.09.22 TERAPIA INTENSIVA 01:01 HORAS:** Cifras tensionales persistentemente elevadas con adrenalina 0.02 mcg/Kg/min, con TAM hasta 104 mmHg, frecuencias cardíacas adecuadas, clínicamente con adecuada perfusión periférica, en lo ventilatorio sin mayor requerimientos de la ventilación mecánica; sin embargo, imágenes radiográficas con infiltrados nuevos e imagen en vidrio despulido. Afebril, sin desarrollo microbiano. Acidosis metabólica persistente; pH 7.36, CO<sub>2</sub> 24.9, pO<sub>2</sub> 92.5, DB -18, HCO<sub>3</sub> 8.8, SAT 95%, lactato 0.95. Electrolitos séricos: sodio 142 mmol/L, potasio 2.6 mmol/L, cloro 113 mmol/L, calcio 7.8 mg/dL, fósforo 3 mg/dL, BUN 39.1 mg/dL. Se sugirió suspensión de aminos, ajuste de parámetros ventilatorios, e inicio de bicarbonato externo. Prioridad 4 de ingreso a la terapia. **URGENCIAS 14:22 HORAS:** Se suspendió

adrenalina y continuó con infusión de furosemide 100 mcg/Kg/h, ante índice de sobrecarga de 20%, se mantuvo bajo ventilación mecánica invasiva con persistencia de acidosis metabólica, afebril con manejo antimicrobiano y sedoanalgesia con midazolam 100 mcg/Kg/h, morfina 100 mcg/Kg/h con pupilas midriáticas 5 mm, arreflécticas sin reflejo córneoal. Paciente con perímetro cefálico de 32 cm, sutura coronal imbricada y fontanela anterior puntiforme. **USG transfontanelar:** Cisternas de la base, selar, prepontinas y ambiens no visibles; circunvoluciones y espacios subaracnoideos colapsados; línea interhemisférica de hasta 0.7 mm. El parénquima cerebral se observó homogéneo. La sustancia blanca periventricular se identificó con mayor hipocogenicidad a los plexos coroideos parcialmente visibles por colapso ventricular. Sin desplazamiento de las estructuras de la línea media; tentorio poco visible. Sistema ventricular colapsado, sin embargo, no se observó material hiperdenso en astas anteriores o tercer ventrículo que correspondieran con sangrado.

**28.09.22 URGENCIAS 08:45 HORAS:** Paciente con datos de bajo gasto por lo que se reinició apoyo aminérgico con adrenalina a 0.05 mcg/Kg/min. Se suspendió sedoanalgesia para valoración neurológica; pupilas midriáticas 5 mm, sin respuesta pupilar. Se evaluaron reflejos neuromotores, sensoriales y del tallo cerebral, todos ausentes. Se realizó test de apnea comenzando con preoxigenación al 100% y un pCO<sub>2</sub> de 27.1 mmHg, posterior a 10 minutos de prueba se tomó gasometría de control con un pCO<sub>2</sub> 53.7 mmHg, sin movimientos respiratorios, lo que se tradujo en una prueba de apnea positiva. Se realizó ultrasonido temporal, en donde se evidenció flujo sanguíneo aumentado de intensidad y flujo retrogrado. **NEUROLOGÍA 15:40 HORAS:** Se integró diagnóstico de coma profundo. Se sugirió realizar angiotomografía o angi resonancia para poder integrar diagnóstico. Paciente con evolución tórpida, hemodinámicamente inestable tras el retiro de amins pese a mantener TA dentro de la percentil 90 a 50, inició con tendencia a la bradicardia, se solicitó consentimiento para iniciar maniobras de reanimación avanzada; sin embargo, debido al pobre pronóstico del paciente, los padres no otorgaron el consentimiento, por lo que continuó vigilancia a libre evolución, ofreciendo medidas de confort al paciente. Presentó paro cardiorrespiratorio. **Hora de defunción: 23:22 horas.**