

Caso Clínico

Natalia Salinas Mohr Becada Pediatría

Rotación Neonatología

Abril 2025

Caso Clínico

Nombre paciente: AAS

Sexo: Femenino

Edad gestacional al nacer: 39 sem GEG

Peso de nacimiento: 4110 gr

Talla nacimiento: 50.5 cm

CC: 38 cm

Tipo de parto : cesárea electiva feto grande

Lugar de nacimiento: HPM

Antecedentes perinatales: Maternos

- Edad Materna :29 años
- Fórmula obstétrica: G3P1A1
- Enfermedades durante el embarazo: (-)
- Exámenes prenatales relevantes: SGB (-)
Grupo A (+)
- Medicamentos: (-)
- Consumo de tóxicos: (-)
- Complicaciones del embarazo: (-)
- Infecciones intrauterinas sospechadas o confirmadas: (-)
- Antecedentes familiares: (-)

Nacimiento y Adaptación neonatal



- Tipo de parto: Cesárea
- Líquido amniótico: claro
- APGAR: 8-9
- Reanimación: (-)
- Clampaje de cordón: tardío

Motivo de ingreso

- Evoluciona durante su estadía en URNI tembloroso, por lo que se solicita HGT que resulta 19 mg/dl
- Se indica bolo de SG 10% 2 ml/kg.
- VV dificultosa, intentos múltiples, se logra 1 VVP para paso de bolo.
- Se decide hospitalizar en UCIn para cateterismo umbilical.

Evolución clínica inicial

Activo, alerta, **tembloroso**.

Piel rosada

Cabeza: **macrocefalia**, con deformación plástica, fontanela anterior y posteriores de tamaño normal a nivel. **Microretrognatia**.

Narinas permeables, paladar sin fisuras.

Cuello simétrico, móvil

Tórax normoexpansivo ,
Clavículas lisas

Rr2t ss

Mp (+) sra

Abdomen blando, depresible, indoloro. No se palpan visceromegalias. Rha (+)

Cordón umbilical normal (2 arterias y 1 vena)

Ano permeable y bien posicionado

Genitales femeninos maduros sanos

Ortalani (-)

Extremidades simétricas, móviles.

Tono adecuado

Predominio postura flexora

Reflejo moro (+) prehensión plantar (+) prehensión palmar (+) búsqueda (+) succión (+)

Diagnósticos principales



Tratamiento realizado



Régimen cero



SG 10% bolo 2 ml/kg (8 ml) ev por 1 vez



Fleboclisis SG 10% 60 ml/kg/día CG 4.5 mg/kg/min control de HGT cada 8 horas.



Cateterismo umbilical (CUV)



Exámenes: hemograma, bioquímico, gases, PCR. Ecografía cerebral. Radiografía de tórax de control post cateterismo.



Interconsultas: genética.

Exámenes complementarios de ingreso

Control HGT : 62 mg/dl

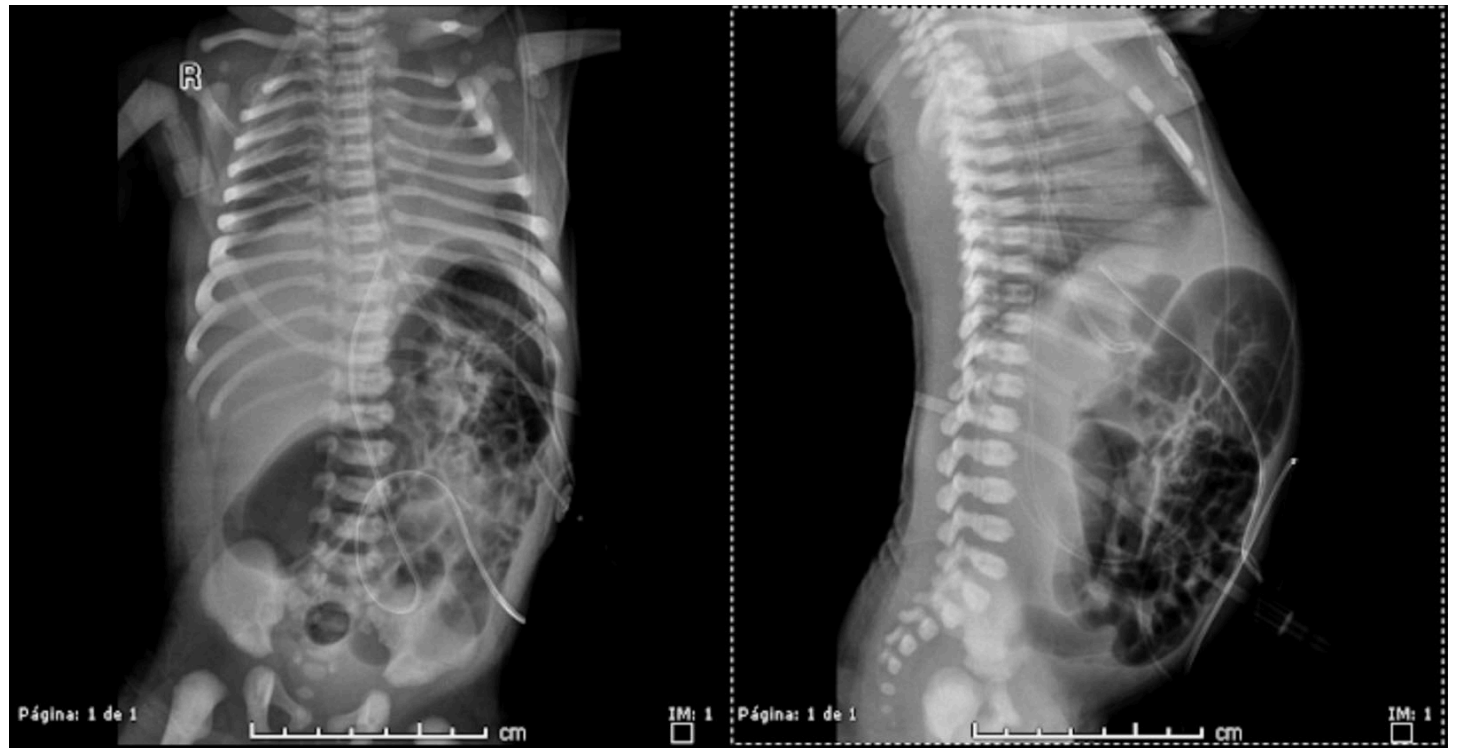
Ecografía cerebral: sin hallazgos

<u>parámetro</u>	11/03
<u>glucosa (mg/dl)</u>	53
urea (mg/dl)	15.0
<u>creatinina (mg/dl)</u>	0.39
<u>Bilirrubina total (mg/dl)</u>	3.71
pH	7.349
PCO2 (mmHg)	37.9
PO2 (mmHg)	83.9
<u>Exceso de base (mEq/L)</u>	-4.7



Evolución posterior

- Evoluciona al día siguiente con **distensión abdominal** y residuos gástricos lácteos aumentados.
- **Evaluación por cirugía:** Radiografía de abdomen con distensión abdominal alta, aire hasta el recto, **sin aire libre en peritoneo ni signos de neumatosis** en pared intestinal. Sugieren control con ecografía intestinal por sospecha de duplicación intestinal y mantener en régimen cero.



Evolución posterior

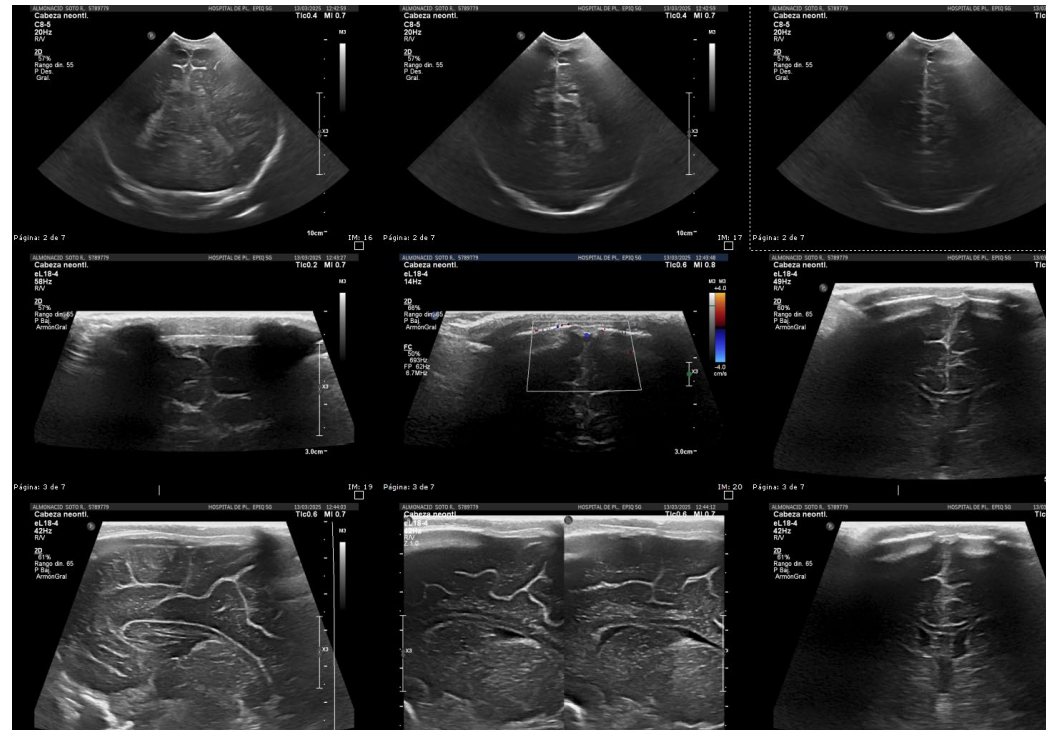
- Al día siguiente **eliminación de tapón meconial**.
- Al control radiográfico: con menos dilatación de asas que radiografía previas, no observo neumatosis, Ni neumoperitoneo.
- **Ecocardiograma**: sin hallazgos
- En control de laboratorio destaca:
 - PT 43% por lo que se indica.
 - Hipocalcemia: gluconato de calcio 100 mg/kg
 - Hipomagnesemia con conducta expectante
 - TORCH (-)
- Evaluación inicial **genética** no impresiona síndrome específico con hallazgos actuales, sugiere re consultar con mayores antecedentes.

<u>Parámetro</u>	11/03/2025	13/03/2025	18/03/2025	19/03/2025	20/03/2025	24/03/2025
calcio (mg/dL)	-	7.5	8.6	8.5	8.4	8.6
Magnesio (mg/dL)	-	-	1.91	1.84	-	1.97



Evolución posterior

- Evaluación por neurología:
 - Ecografía encefálica normal
 - implantación de pabellones auriculares límite, pit preauricular derecho, microretrognatia, pectum excavatum.
 - Se sugiere estudio con resonancia magnética.



Diagnósticos principales

- Recién nacido de término 39 sem Grande para edad gestacional.
- Hipoglicemia neonatal
- Macrocefalia
- Síndrome dismórfico
- Tapón meconial resuelto
- Hipocalcemia
- Hipomagnesemia
- Obs enfermedad metabólica

Diagnósticos principales

- Recién nacido de término
Grande para edad gestacional.
- Hipoglicemia neonatal
- Macrocefalia
- Síndrome dismórfico
- Tapón meconial resuelto
- Hipocalcemia
- Hipomagnesemia
- **Obs enfermedad metabólica**



DiGeorge (hipoCa, HipoCg) → no tiene anomalías cardíacas

Fibrosis quística (ileo meconial, hipoMg, hipoCa, hipoglicemia) → no tiene clínica de otras secreciones espesas.

Síndrome Beckwith Wiedemann (GEG, hipoglicemia neonatal, hepatomegalia, macroglosia)

Evolución posterior

- Por resolución de alteraciones metabólicas se decide continuar manejo en **UTI**.
- 2 días después evoluciona con desaturación bradicardia y cianosis que responde lentamente a estímulo, recuperando a los 4 minutos.
- Presenta 2 nuevos episodios de similares características por lo que se traslada nuevamente a **UCIn**.
- Inicia CPAP c 18/6 FR 35 FiO2 21%
- IC: Otorrinolaringología
- Se solicita TANDEM MASS y exámenes metabólicos

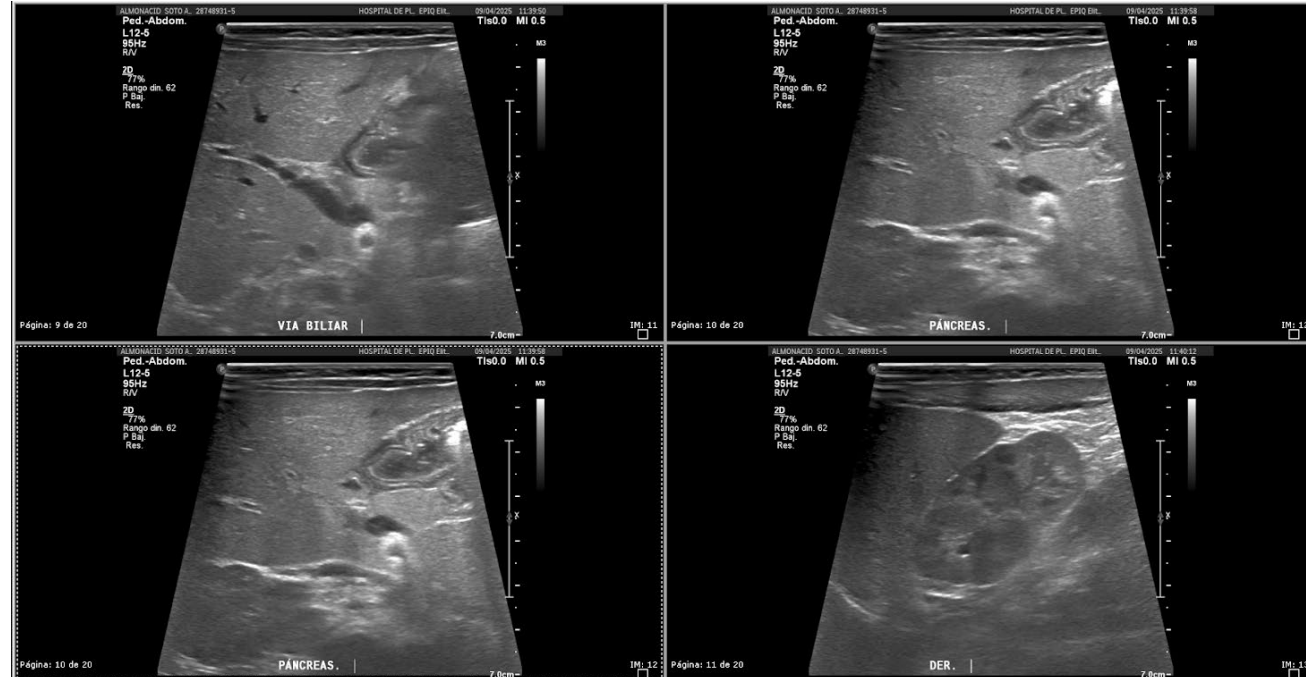
parámetro	resultado
glucosa	96 mg/dL
urea	2.7 mg/dL
Nitrógeno ureico	1.3 mg/dL
creatinina	0.47 mg/dL
colesterol total	111 mg/dL
Bilirrubina total	19.65 mg/dL
Fosfatasa alcalina	352 u/L
GOT	54 u/L
proteínas totales	4.19 g/dL
albúmina	3.2 g/dL
globulinas	1.0 g/dL
índice A/G	3.1
calcio	8.6 mg/dL
Fósforo	5.51 mg/dL
Magnesio	1.91 mg/dL
sodio	145 mmol/L
potasio	5.03 mmol/L
cloro	116.4 mmol/L
proteína c reactiva	0.36 mg/dL
→ Ácido láctico	10.9 mg/dL
→ Amonio	38 umol/L
→ pH	7.224
PCO2	56.2 mmHg
PO2	103.9 mmHg
Bicarbonato	22.7 mmol/L
CO2 total	19.3 mmol/L
Exceso de base	-6.1 mmol/L
sat. oxígeno	96.2%
TP	16.3 S
INR	1.41
→ protrombina	51.6 %
TTPA	33.4 S
Hemoglobina	19.1 g/dL
Hematocrito	54.4 %
Leucocitos	10.4 x10 ³ /mm ³

Evolución posterior

- Se intenta des-ciclar pero reinicia episodios de apneas.
- Al examen físico evoluciona con hepatomegalia , **macroglosia**, Ictericia persistente con elevación de BD.

Nueva ecografía abdominal:
hepatomegalia leve sin otros hallazgos

Parámetro	11/03/2025	13/03/2025	18/03/2025	19/03/2025	20/03/2025
Bilirrubina total (mg/dL)	-	9.04	19.65	17.63	16.46
Bilirrubina directa (mg/dL)	-	-	-	1.09	1.48



Diagnósticos principales

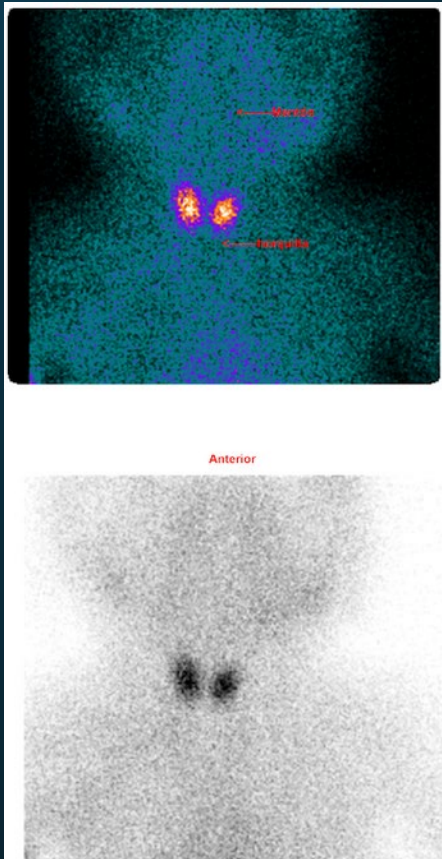
- Recién nacido de término Grande para edad gestacional.
- Hipoglicemia neonatal
- Macrocefalia
- Síndrome dismórfico
- Tapón meconial resuelto
- Hipocalcemia
- Hipomagnesemia
- Obs enfermedad metabólica
- **Obs Hipotiroidismo congénito** Bradicardias, apneas, hepatomegalia, macroglosia, alteración de las pruebas hepáticas, y manifestaciones anteriores

Evolución Posterior

- Mantención en alteración de pruebas de coagulación PT 58%
- fosfatasas alcalinas 260, GGt 236, BT 14 y BD 1.48
- **TSH 37 T4L 1.13**

Parámetro	Resultado
Glucosa	89 mg/dL
Urea	3.0 mg/dL
Nitrógeno ureico	1.4 mg/dL
Creatinina	0.38 mg/dL
Colesterol total	114 mg/dL
Bilirrubina total	16.46 mg/dL
Bilirrubina directa	1.48 mg/dL
Bilirrubina indirecta	14.98 mg/dL
Fosfatasa alcalina	260 U/L
GOT	36 UI/L
GPT	16 UI/L
GGT	236.4 UI/L
Proteínas totales	3.89 g/dL
Albumina	3.1 g/dL
Globulinas	0.8 g/dL
Índice A/G	3.9
Calcio	8.4 mg/dL
Fósforo	5.55 mg/dL
Sodio	140 mmol/L
Potasio	4.94 mmol/L
Cloro	108.5 mmol/L
pH	7.382
PCO2	39.8 mmHg
PO2	96.1 mmHg
Bicarbonato	23.1 mmol/L
CO2 total	18.8 mmol/L
Exceso de base	-1.7 mmol/L
Saturación de oxígeno	97.2%
TSH	37.6 uUI/mL
T4 Libre	1.13 ng/dL

Evolución posterior



OTORRINOLARINGOLOGÍA

- Laringomalacia leve con edema de aritenoides, que no explicarían apneas

ENDOCRINOLOGÍA

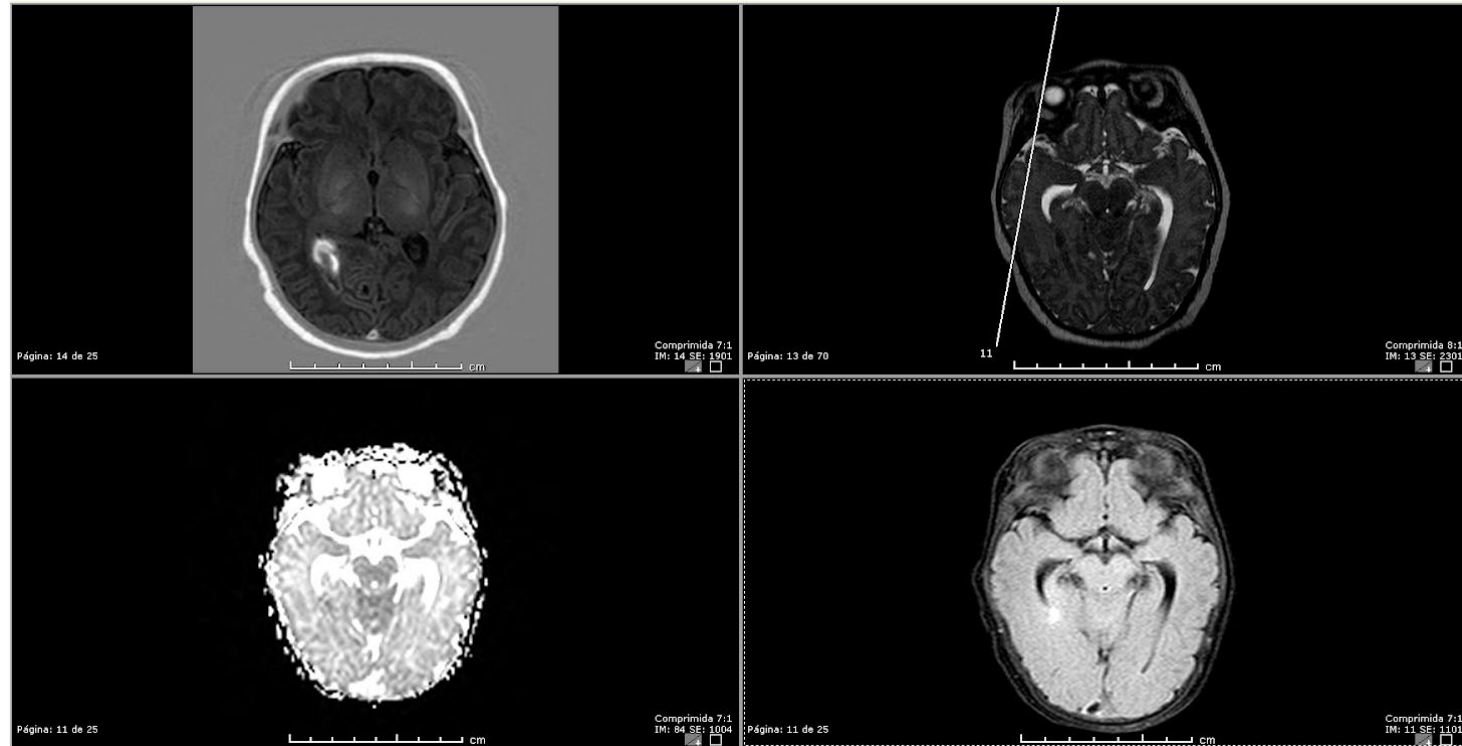
- Se indica levotiroxina 15 mg/kg/día.
- Ecografía tiroidea: aumento de vascularización parénquima tiroideo concordante con tiroiditis inicial.
- Cintigrama tiroideo: aumento de captación tiroidea, intensidad moderada a marcada, altamente sugerente de dishormonogénesis

GASTROENTEROLOGÍA:

- Hallazgos podrían verse en contexto de alteración de TSH

Evolución Posterior

- Desde inicio de levotiroxina:
 - Suspensión de CPAP en 24 horas, sin nuevos episodios de apneas y logrando saturaciones objetivo con oxígeno ambiental.
- ENDOCRINOLOGIA: .
 - Controles TSH posteriores con ajuste según indicación de especialista.
- NEUROLOGIA:
 - Evoluciona con 3 episodios de desaturación asociado a rigidez, que impresiono como convulsión tónica y se inicia fenobarbital.
 - **EEG**: ocasional actividad epileptiforme interictal
 - **RNM**: hemorragia subaguda del plexo coroideo derecho.
 - **Cariograma**: normal
 - TANDEM MASS: TSH alterada 22 , muestra previa inicio de levotiroxina
- HEMATOLOGIA:
 - Evaluación por especialidad
 - Origen multifactorial de PT baja (periodo RN, alteración de función hepática transitoria, déficit de vit K), descarta alteración congénita de la coagulación



Diagnósticos principales

Recién nacido de término Grande para edad gestacional.

Hipoglicemia neonatal resuelta

Macrocefalia

Tapón meconial resuelto

Hipocalcemia resuelta

Hipomagnesemia resuelta

Hemorragia de plexo coroideo

- Sd convulsivo 2ario.

Hipotiroidismo congénito en tratamiento

Al alta...

- Controles en policlínico
 - Endocrinología: se ajusta dosis por (tsh 4). Actualmente sin síntomas.
 - Neonatología: “ BEG, activa, risueña” Peso 5.110.
 - Neurología: pendiente control, se mantiene con fenobarbital.
 - Fisiatría: pendiente