

# Caso clínico

Alberto Vélez van Meerbeke \*

Producto del segundo embarazo de una mujer de 25 años de edad con antecedente de un parto normal y un recién nacido sano; después de una gestación que cursó con control prenatal adecuado, sin ninguna complicación, y de un parto a las cuarenta semanas a través de una cesárea debido a una presentación de pelvis, se obtiene un recién nacido de sexo femenino. El test de Apgar fue de 8/10 al minuto y 10/10 a los cinco minutos y el test de Ballard correspondió a 38 semanas. La niña tuvo un peso de 3.700 gramos, una talla de 51 centímetros y un perímetro cefálico de 36 centímetros.

Al ingreso en la Unidad de Recién Nacidos se observó en el examen físico: *fascies* dismórfica con braquicefalia, hirsutismo, implantación baja de cuero cabelludo, hipertelorismo, rotación posterior de los pabellones auriculares, puente nasal amplio y paladar ojival (figuras 1 y 2). Por otra parte, en las extremidades se apreciaron contracturas, camptodactilia y desviación en valgo del miembro inferior izquierdo (figuras 3 y 4).

En el examen neurológico se encontró motilidad disminuida e hipertonia generalizada. Los reflejos de succión, búsqueda y prensión estaban ausentes; mientras que el reflejo de Moro estaba disminuido, y sólo se apreciaba una contracción débil de los deltoides. La paciente presenta dificultad respiratoria progresiva a expensas de tiraje intercostal y quejido inconstante asociado con acidosis respiratoria, por lo que se realiza intubación endotraqueal. Se observa, además, un gran componente hipersecretor con abundantes secreciones mucopurulentas a través del tubo endotraqueal, por lo que se inicia tratamiento antibiótico. Éste evoluciona lentamente hacia la mejoría, lo cual permite la extubación al sexto día de vida. Sin embargo, tal evolución es tórpida y persisten las secreciones seropurulentas y las desaturaciones frecuentes. Se realizan unos rayos X de tórax y exámenes de sangre, que

Recibido: julio de 2004

Aceptado: agosto de 2004

\* Médico neuropediatra, epidemiólogo, profesor titular de la Facultad de Medicina de la Universidad del Rosario y miembro del grupo de investigación en Neurociencias (Neuros). [avelez@urosario.edu.co](mailto:avelez@urosario.edu.co)

fueron compatibles con neumonía hospitalaria, por tal razón se inicia nuevamente la antibioticoterapia, con mejoría parcial de la sintomatología.

Posteriormente, se encontraron episodios de bradicardia, cianosis e hipertonia generalizada, asociados con *nistagmus* horizontal, los cuales fueron considerados como crisis convulsivas. Un electroencefalograma mostró un trazado lento con algunos brotes de aspecto paroxístico dentro de la gama alfa localizados en las regiones

centrotemporales del hemisferio derecho. Se inicia manejo con fenobarbital.

La paciente es valorada por genética, que realiza un cariotipo cuyo resultado fue 46XX. Tiempo después presenta un deterioro progresivo del estado general, con aumento de la dificultad respiratoria y mal manejo de secreciones, episodios de apnea y desaturaciones frecuentes. La paciente fallece a los 57 días de vida. No se puede realizar autopsia, por no ser autorizada por los padres.

Figura 1



Figura 2



Figura 3



Figura 4

