

## Análisis

La neonatología del HDLV es una unidad de cuidado intensivo neonatal de referencia nacional donde se reciben pacientes que necesitan atención desde tercer nivel. Una de las condiciones para recepción luego de 48 horas es no tener activo un proceso infeccioso, sin embargo, muchos de los pacientes transferidos presentan procesos infecciosos en los exámenes de ingreso y además manifestaciones clínicas al examen físico. El germen más frecuentemente aislado es la *Klebsiella pneumoniae* que en el último año se presenta en su forma productora de betalactamasas de espectro extendido, al igual modo que la *Escherichia Coli*, ambas sensibles a carbapenémicos.

La ausencia de otro tipo de bacterias podría estar asociado a las medidas tomadas para disminuir la incidencia de sepsis en la unidad. Uno de los procedimientos establecidos en los pacientes ingresados que inician con cualquier alteración en su condición clínica es la toma de hemocultivos junto con los perfiles de infección que consiste en biometría hemática, y reactantes de fase aguda, encontrando cultivos positivos en su mayoría en sangre. Es importante tomar en cuenta que al ser una unidad de referencia para gran parte del centro norte del país se realizan procedimientos quirúrgicos varios, lo que explica también la presencia de cultivos positivos en áreas quirúrgicas. La prematuridad, como es conocido, predispone para que los pacientes sean más susceptibles de procesos infecciosos, ya sea por su condición o por necesitar mayor cantidad de procedimientos invasivos, que añadido a la inmadurez de su sistema inmune los hace más propensos a las infecciones. En este estudio se determina que el mayor porcentaje de pacientes con cultivos positivos corresponde a pacientes menores de 1000 gamos.

Al analizar las patologías más comunes que se atienden en nuestra unidad podemos registrar que la prematuridad y neumonía se constituyen el 36,3% de casos, los padecimientos cardíacos comprenden 9%, este porcentaje en gran proporción debería incrementar el total de patología quirúrgica que se resuelve.

## Conclusiones

La neonatología del HDLV presta atención prioritariamente a pacientes de menos de 28 semanas de edad gestacional y pacientes a término con patología quirúrgica grave, sin embargo, según los datos previos la incidencia de procesos infecciosos tiene tendencia a mantenerse antes que a incrementar, a pesar de tener una mayor complejidad de las enfermedades de los pacientes transferidos.

## BIBLIOGRAFÍA

1. *Children O the. Disminuye la mortalidad neonatal, pero aumenta su proporción en la mortalidad en la niñez a escala mundial.* 2016.
2. *García H, Torres-Gutiérrez J, Peregrino-Bejarano L, Cruz-Castañeda MA. Factores de riesgo asociados a infección nosocomial (IN) en una unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) de tercer nivel. Gac Med Mex.* 2015;151(6):711–719.
3. *Secretaría de Salud. Manual de Procedimientos Estandarizados para la Vigilancia Epidemiológica de la Sífilis Congénita. Subsecr Prevención y Promoción la Salud; Dir Gen Epidemiología.* 2012:1–49. [http://www.epidemiologia.salud.gob.mx/doctos/infoepid/vig\\_epid\\_manuales/27\\_2012\\_Manual\\_SIFILIS\\_vFinal\\_7nov12.pdf](http://www.epidemiologia.salud.gob.mx/doctos/infoepid/vig_epid_manuales/27_2012_Manual_SIFILIS_vFinal_7nov12.pdf).
4. *Herrera Carranza M. Traslado De Enfermos Críticos Protocolos De Transporte Secundario Y Primario.*; 2000.
5. *R WC, Rojas J. Infección nosocomial en unidades de cuidados intensivos neonatales.* :30–39.
6. *Molina J, Santana C, Hernández J, López I, Dorta E. Incidencia de infecciones en una unidad de cuidados intensivos neonatales: estudio de vigilancia de 6 años. Enferm Infecc Microbiol Clin.*

2006;24(5):307–312.

7. *Organización Panamericana de la Salud (OPS). Vigilancia epidemiológica de las infecciones asociadas a la atención de la salud en neonatología. Módulo IV.*; 2013.

8. *Avila Figueroa C, Medina-mejía M, Hernández-ramos I. Infecciones nosocomiales en una unidad de cuidados intensivos neonatales. Perinatol Reprod Hum.* 2000;14(14):143–150

## SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE A PROPÓSITO DE UN CASO

<sup>1</sup>Huacón Mazón Johanna,<sup>1</sup>Crespo Moreno Alicia,<sup>2</sup>Chango Macas Ana<sup>1</sup>Pediatra, Residente 2 de la Carrera de Médico Especialista en Neonatología, Universidad San Francisco, Quito - Ecuador.<sup>2</sup>Médico Residente de la Unidad de Neonatología, Hospital General Docente de Calderón, Quito-Ecuador.

## RESUMEN:

El Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es un trastorno del desarrollo hereditario con transmisión dominante que se caracteriza por un fenotipo facial distintivo, anomalías en extremidades superiores y retraso del crecimiento y psicomotor. Fue descrito por primera vez en el año 1933 por la Dra. Cornelia de Lange en dos niñas. Clínicamente se distinguen tres fenotipos el grave, el moderado, y el leve. La prevalencia es variable según los estudios publicados, oscilando entre 1:62.000- 1:45.000 nacimientos. Aunque la mayoría de los casos son esporádicos existen casos familiares con un patrón de herencia dominante, incluyendo casos con mosaicismo germinal. En el año 2004 se describió el primer gen asociado al SCdL, denominado NIPBL, y posteriormente se identificaron dos genes más, el SMC1A y el SMC3. Todos ellos tienen en común el codificar proteínas implicadas en el Complejo de Cohesinas, y han dado lugar a un nuevo tipo de enfermedades denominadas "Cohesinopatías" que por el momento incluyen al SCdL y al Síndrome de Roberts/SC focomelia.

El objetivo de este estudio es informar las características clínicas y el estudio genético de 1 caso de CdLS en Hospital General Docente de Calderón.

**Palabras Clave:** Síndrome de Cornelia de Lange, Clínica, Genética, Neonato.

## ABSTRACT:

Cornelia de Lange Syndrome (SCdL) is an hereditary development disorder with dominant transmission characterized by a distinctive facial phenotype, anomalies in upper limbs and growth retardation and psychomotor. It was first described in 1933 by Dr. Cornelia de Lange in two girls. Clinically, three phenotypes are distinguished: severe, moderate, and mild. The prevalence is variable according to published studies, ranging from 1: 62,000- 1: 45,000 births. Although most cases are sporadic, there are familial cases with a dominant inheritance pattern, including cases with germinal mosaicism. In 2004, the first gene associated with SCdL was described, called NIPBL, and subsequently two genes were identified, SMC1A and SMC3. All of them have in common the coding of proteins involved in the Cohesin Complex, and have given rise to a new type of diseases called "Cohesinopathies" that for the moment include the SCdL and the Roberts Syndrome / SC phocomelia.

The objective of this study is to report the clinical characteristics and genetic study of 1 CdLS case from Hospital General Docente de Calderón.

**Key Words:** Cornelia de Lange Syndrome, Clinical, Genetic, Newborn.

## INTRODUCCIÓN.

Presentamos el caso de un neonato de 15 horas de nacido con diagnóstico de Síndrome Cornelia de Lange. El síndrome de Cornelia de Lange (CdLS) es un desorden multisistémico con una expresión variable marcada por un dimorfismo facial característico, déficit intelectual de grado variable, retraso en el crecimiento que empieza antes del nacimiento (2º trimestre), manos y pies anormales (oligodactilia, o a veces incluso una amputación más grave, y braquimetacarpi constante del primer metacarpo) y otras malformaciones (corazón, riñón, etc.).<sup>1</sup>

La prevalencia para algunos autores es de 0.5 a 10/10.000 habitantes.<sup>2</sup> El pronóstico de vida es reservado ya que mueren a muy

temprana edad.<sup>3</sup> No está del todo establecido la etiología del síndrome, encontraron aberraciones cromosómicas con una traslocación 3-6 y un cromosoma adicional 3; se ha visto material duplicado en 125-q29 de una zona del cromosoma 3.<sup>4</sup>

## Tipología

Existen tres tipos de Síndrome de Cornelia de Lange que varían de grados leves a grados graves.<sup>3,4</sup>

**El tipo 1 o forma clásica:** Donde los pacientes presentan restricción de crecimiento intrauterino (RCIU), retardo psicomotor de moderado a profundo y malformaciones mayores que causan discapacidades severas o la muerte.

**El tipo 2 o forma más leve:** Donde los signos faciales son menos acusados o se presentan más tardíamente, el retraso mental es leve o no existe, el daño neurológico es leve, los problemas de comportamiento son suaves o inexistentes y las malformaciones de los miembros son menos frecuentes y graves.

Correspondencia: Verónica Rodríguez Salazar  
Universidad San Francisco de Quito.  
vrodriguez7@yahoo.com / +593998348226  
Rev. Ecuat. Pediatr. 2017; 18 (2) ; 8-10

**El tipo 3 o fenocopia:** muestra una gran variabilidad clínica. Los rasgos faciales son similares pero la expresión es parcial y con frecuencia se aprecian anomalías cromosómicas.

| . Criterios diagnósticos para el Síndrome de Cornelia de Lange (Modificada de Kline <i>et al</i> , 2007 <sup>12</sup> ). |        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CATEGORÍA                                                                                                                | nº     | CRITERIO PRINCIPAL                                                                                                                                                                                                                                                                                             | CON CRITERIO SECUNDARIO                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Craneofacial                                                                                                             |        | Sinofridia (cejas finas y arqueadas)                                                                                                                                                                                                                                                                           | y ≥3 de<br>Pestañas largas<br>Nariz pequeña y narinas antevertidas<br>Filtrum largo y prominente<br>Puente nasal ancho y deprimido<br>Barbilla pequeña y cuadrada<br>Labios finos y comisuras hacia abajo<br>Paladar elevado<br>Diastema                                                                                          |
| Crecimiento                                                                                                              | ≥ 2 de | Peso < del 5º percentil según la edad<br>Altura o talla < del 5º percentil según la edad<br>Perímetro cefálico por debajo<br>< del 5º percentil según la edad                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Desarrollo                                                                                                               | ≥ 1 de | Retraso del desarrollo o mental<br>Dificultades de aprendizaje                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Comportamiento                                                                                                           | ≥ 2 de | Déficit de atención ± hiperactividad<br>Comportamiento obsesivo-compulsivo<br>Ansiedad<br>Agresividad<br>Comportamiento autolesivo<br>Timidez extrema<br>Rasgos autistas                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Extremidades                                                                                                             |        | Defectos de reducción con ausencia de antebrazos<br>Manos y/o pies pequeños (por debajo del percentil 3) u oligodactilia<br>Ninguna de las anteriores                                                                                                                                                          | Sólo<br>y ≥2 de<br>y ≥3 de<br>Clinodactilia 5º dedo<br>Línea palmar anormal<br>Extensión anormal de codo<br>1º metacarpiano corto/localización proximal de los pulgares<br>Deformidades en los dedos de los pies<br>Sindactilia en el 2º y 3º dedo del pie<br>Escoliosis<br>Pectus excavatum<br>Displasia o dislocación de cadera |
| Neurosensorial/piel                                                                                                      | ≥3 de  | Ptois<br>Malformaciones en el conducto lacrimal o blefaritis<br>Miopía ≥-6,00 D<br>Malformaciones oculares mayores o pigmentación peripapilar<br>Sordera o pérdida de audición<br>Epilepsia<br>Cutis marmorata<br>Hirsutismo generalizado<br>Mamas y/u ombligo pequeños<br>Malrotación/malformación intestinal |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Otros sistemas                                                                                                           | ≥3 de  | Hernia diafragmática<br>Reflujo gastroesofágico<br>Fisura palatina<br>Defectos cardíacos congénitos<br>Micropene<br>Hipospadias<br>Criptorquidismo<br>Malformaciones en el tracto renal o urinario                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |

## REPORTE DEL CASO CLÍNICO

Se trata de neonato de sexo femenino que llega a nuestro hospital transferido de otra casa de salud local, cursando 15 horas de vida extrauterina. Nace por parto eutócico valorado por fecha de última menstruación confiable del 04/07/2017 en 39.5 semanas de gestación, con APGAR 5 al minuto, 6 a los 5 minutos y 8 a los 10 minutos, líquido amniótico meconial pesado, requirió reanimación al nacimiento que mejora con presión positiva, estimulación táctil y aspiración de secreciones de boca y nariz, posteriormente presenta requerimiento de oxígeno complementario, apoyando con hood abierto (datos obtenidos de hoja de referencia), se logra destete hasta pasar a oxígeno por cánula nasal con el cual se mantiene para saturar por encima de 90%. Antropometría: Peso: 1800 gr Talla: 43 cm PC: 26.5 cm.

Madre de 24 años multigesta, con antecedente gineco-obstétricos de 2 embarazos previos, un aborto espontáneo hace 2 años (septiembre 2016), gesta número 3 actual, se realiza 12 controles prenatales, 4 ecos aparentemente normales, recibe hierro y ácido fólico durante todo el embarazo, niega exposición a pesticidas, plaguicidas o cualquier sustancia tóxica, refiere haber consumido MICROGYNOM durante el primer mes y medio de embarazo por desconocimiento del mismo, luego suspende consumo; antece-

dentes personales de importancia, cardiopatía congénita (soplo) que no especifica, antecedentes familiares: abuela materna con hipotiroidismo.

A su examen físico llama la atención presencia de ectrodactilia en miembro superior derecho, sindactilia de miembro superior izquierdo (4 dedos), microcefalia, entre otros rasgos dismórficos. Pasa al área de UCIN donde evoluciona de la siguiente manera:

**NEUROLÓGICO:** activo, reactivo, cabeza: microcefalia, fontanela anterior normotensa de 2 cm, diástasis de suturas sagitales, débil reflejo de succión. Ecografía transfontanelar realizada por dos ocasiones con reporte normal.

**TAMIZAJE AUDITIVO:** no pasa oído izquierdo ni oído derecho.

**CARA:** ojos apertura espontánea, se evidencia edema palpebral, examen oftalmológico normal.

**PIEL:** Ictericia residual, sinofridia, hirsutismo generalizado, nariz pequeña con puente nasal deprimido y ancho, retro micrognatia, pabellones auriculares de implantación baja y rotadas hacia atrás. (Figura 1)

**CUELLO:** corto con una implantación baja de la línea posterior del cabello.

**COLUMNA:** fosa pilonidal superficial, presencia de mechón de pelo en región lumbo-sacra, reporte de eco de partes blandas normal. Rx de columna con reporte normal.

**CARDIOVASCULAR:** corazón rítmico, se ausculta soplo GII/VI, en segundo espacio intercostal izquierdo. Ecocardiograma reporta estenosis valvular pulmonar con flujo acelerado por válvula pulmonar, con gradiente en sístole de 13mm.

**RESPIRATORIO:** aumento del diámetro anteroposterior del tórax, expansibilidad conservada, buena entrada de aire bilateral, se encuentra con apoyo oxígeno por cánula nasal SDR: 1 (oxígeno).

Al nacimiento requirió ventilación a presión positiva, con apoyo posterior de oxígeno por hood abierto (datos obtenidos de hoja de referencia) y destete progresivo hacia oxígeno por cánula nasal a 0.05 litros con el cual se mantiene hasta el momento, con reporte de saturaciones mayores a 90%.

**DIGESTIVO:** abdomen suave, depresible, no visceromegalias; eco abdominal con reporte normal

**INGUINO-GENITAL:** genitales externos femeninos normales.

**INFECCIOSO:** sin antecedentes infecciosos de importancia, TORCH Negativo, reactantes de fase aguda inicial (PCR) elevado, sin embargo, último control, reporta valor en descenso, y clínicamente no se evidencia signos de infección, por lo que no se administra antibióticos.

**METABÓLICO:** Bilirrubinas iniciales realizadas al ingreso (08/04/2018) reportan valores elevados a expensas de bilirrubina indirecta que para las horas (14 horas) de vida según curvas APA ameritan fototerapia, se mantiene bajo lámpara por 48 horas aproximadamente, posterior a lo cual se suspende.

**ENDOCRINOLÓGICO:** Hormonas tiroideas reporta valores dentro de rangos normales (FT4: 1.1 ng/dl; TSH: 3.67 uIU/ml)

**RENAL HIDROELECTROLÍTICO:** diuresis espontánea, electrolitos séricos con valores dentro de rangos normales.

**HEMATOLÓGICO:** MADRE: ORH + tipificación RN BRH+, Biometría hemática normal.

**MUSCULOESQUELÉTICO:** Se evidencia ectrodactilia de mano derecha y sindactilia (4 dedos) mano izquierda, acortamiento de miembro superior derecho (Figura 2). RX de huesos largos reporta agenesia de cubito derecho (ho), hipoplasia cubito izquierdo, eco de partes blandas normal. (Figura 3).