



ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

CARRERA DE MEDICINA

“ SÍNDROME DE EDWARDS “

TRABAJO DE TITULACIÓN

TIPO: ANÁLISIS DE CASOS

Presentado para optar al grado académico de

MÉDICO GENERAL

AUTOR: LORENA VIVIANA REAL ORTIZ

DIRECTOR: DR. HOLGER ALCIZAR RAMÍREZ DÍAZ

RIOBAMBA – ECUADOR

2019

Los juicios expuestos en el tema a tratar como caso clínico con el tema SINDROME DE EDWARDS, definiciones, epidemiología, etiología, cuadro clínico, tratamiento y seguimiento del caso, son de exclusiva responsabilidad de mi persona como autora del mismo

Riobamba, mayo 2019

@, 2019, Lorena Viviana Real Ortiz

Se autoriza con fines académicos la reproducción del presente trabajo, así como el consentimiento de difundir y compartir una o más citas bibliográficas, cuya finalidad sea engrandecer y enriquecer el aporte al conocimiento de la carrera de medicina, manteniendo al margen el derecho de autor del mismo.

Yo. LORENA VIVIANA REAL ORTIZ declaro mi responsabilidad en el desarrollo del presente trabajo como caso clínico propuesto para la TITULACIÓN como Lineamiento previo a la obtención del título de Médico General, y que el patrimonio intelectual del mismo corresponde en pleno derecho a la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo.

Lorena Viviana Real Ortiz

CI: 060383817-8

DEDICATORIA

A Dios

Por haberme permitido llegar a este momento trascendental de mi vida, el cual me ha dado fuerza en los momentos de flaqueza, cual bastón de hierro a sostenido mi voluntad de esfuerzo, sacrificio y fe, quien me ha enviado a cada batalla, cual soldado valiente y comprometido con su deber.

A mi madre Carmen

Por su infinito amor, entrega y paciencia, por haber forjado en mí, valores, responsabilidad, dedicación y el compromiso de servir al prójimo a través de la vocación. A usted amada madre, por ser mi ejemplo diario de superación, de perseverancia, de humildad, por enseñarme que las circunstancias más complejas pueden ser las más simples.

A mi hermano Cristian

Por su incondicional apoyo, por siempre creer en mí, por permitirme ser su ejemplo y a veces haber tomado las responsabilidades de una figura paterna, gracias por demostrarme que la vida es un viaje, que en cada parada se puede encontrar una oportunidad, a veces disfrazada de adversidad.

A quienes

Han desistido de sus metas y han abandonado la voluntad y la fe de creer que el más grande sueño puede ser inalcanzable, me permito incitar por medio de la presente, a su esfuerzo, a sus ganas de seguir luchando, a la credibilidad que tienen sus metas, como seres humanos íntegros y futuros profesionales.

“La confianza en sí mismo es el primer secreto del éxito” (Ralph W. Emerson).

Lorena Real Ortiz

AGRADECIMIENTO

Permito citar mi agradecimiento, en primera instancia a Dios, como actor principal de fuerza y voluntad para lograr este propósito con éxito, a mi madre, mi hermano y toda mi familia, gracias a su apoyo, consejos y amor incondicional.

A mis señores Docentes, por haber impartido sus amplios conocimientos dentro de las aulas politécnicas ESPOCH y haber llevado los mismos a la exhaustiva práctica, al Dr. Holger Ramírez Tutor de Proyecto de Titulación, por su apoyo y profesionalismo brindado, y a todos con quienes tuve la oportunidad de compartir gratos y difíciles momentos en mi vida estudiantil y pre profesional dentro del Hospital del IESS Latacunga, a cada uno de mis doctores residentes gracias.

Infinitas gracias a los padres de aquel angelito quienes permitieron su autorización para la realización del presente trabajo a difundirlo.

TABLA DE CONTENIDO

RESUMEN.....	xii
SUMMARY	xiii
CAPÍTULO I.....	1
1. INTRODUCCIÓN	1
1.1 Metodología	2
1.1.1 Estrategia de Búsqueda.....	2
1.1.2. Criterio de Elegibilidad	2
1.1.3 Selección de estudios y recopilación de Datos	2
1.2 Síndrome de Edwards.....	3
1.2.1 Concepto	3
1.2.2 Epidemiología.....	3
1.2.3. Etiología.....	4
1.2.4. Etiopatogenia.....	4
1.2.5.Cuadro clínico	5
1.3. Diagnóstico Prenatal	7
1.4. Criterios de Diagnóstico	7
1.4.1. Criterio de Imagen	7
1.4.2.Criterio de laboratorio.....	7
1.4.3.Criterio genético	7
1.4.4.Criterio clínico.....	7
1.5. Diagnóstico diferencial.....	8
1.5.1.Trisomía 13.....	8
1.5.2.Secuencia de acinesia fetal	8
1.6. Diagnóstico post natal.....	8
1.7. Tratamiento	8
1.8. Pronóstico	9
CAPÍTULO II	10
2. PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO.....	10
2.1. Anamnesis	10
2.2. Examen físico:	12
2.3. Impresión Diagnóstica:	14
2.4. Exámenes Complementarios	14
2.5. Análisis	23

2.6. Diagnóstico Definitivo.....	24
2.7. Tratamiento	24
2.8. Seguimiento de exámenes de rutina y complementarios	24
CAPÍTULO III.....	28
3. HALLAZGOS	28
CONCLUSIONES.....	29
RECOMENDACIONES.....	30
BIBLIOGRAFÍA	
ANEXOS	

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1-2: Antropometría	12
Tabla 2-2: Biometría Hemática	14
Tabla 3-2: Inmunología	15
Tabla 4-2: Perfil Tiroideo	15
Tabla 5-2: Química Sanguínea	15
Tabla 6-2: Peso del RN	18
Tabla 7-2: Biometría de Rutina	24
Tabla 8-2: Química Sanguínea	25
Tabla 9-2: Torch	26

INDICE DE ANEXOS

Anexo A: Imágenes

Anexo B: Consentimiento Informado

LISTA DE ABREVIACIONES

BHCG	Gonadotropina Coriónica humana
DC	Déficit de Crecimiento
FC	Frecuencia Cardiaca
FR	Frecuencia Respiratoria
FUM	Fecha Ultima de Menstruación
IV	Intravenoso
PAPA-A	Proteína Plasmática Asociada al Embarazo
RN	Recién Nacido
RCIU	Restricción del Crecimiento Intrauterino
SO2	Saturación de Oxígeno
T	Temperatura
TSH	Hormona Estimulante de la Tiroides

RESUMEN

En el presente trabajo se trata el estudio sobre Síndrome de Edwards, con la presentación de un caso clínico en el hospital IESS Latacunga, madre multípara de 32 años de edad, nacida y residente en Latacunga, que cursa embarazo aparentemente sin complicación alguna, y sin ningún reporte acerca de la patología de RN. Paciente femenino RN producto de segunda gesta quien nace en clínica particular por cesárea anterior + pelviano + riesgo de compromiso del bienestar fetal, líquido amniótico claro con grumos, sin esfuerzo respiratorio por lo que requiere estimulación, aspiración de secreciones, oxígeno a presión positiva con lo que responde aproximadamente a los 3 minutos de vida, con Apgar 6-9. Es transferida aproximadamente a las 4 horas de vida a esta casa de salud con diagnóstico de RN con síndrome de dificultad respiratoria, síndrome mal formativo para investigar posible síndrome, ingresa con apoyo de oxígeno por cánula nasal. Se utilizó como fuentes de información artículos y presentaciones de casos clínicos con dicha patología, en Revistas Médicas Pediátricas Bolivianas, Chilenas, Calameo, Anales de Medicina, además de información recopilada en libros como Thompson, Robinson. Dejando en claro que si bien no existe tratamiento que evite dicha patología, se toma en cuenta pruebas invasivas y no invasivas para llegar al diagnóstico precoz de este síndrome, con tendencia en la mayoría de los casos en mujeres, tomando en cuenta como factor de riesgo la edad materna.

Palabras clave: <TECNOLOGÍA Y CIENCIAS MÉDICAS>, <MEDICINA>, <SÍNDROME DE EDWARDS>, <COMPROMISO DEL BIENESTAR FETAL>, <SÍNDROME MALFORMATIVO>, <SÍNDROME DE DIFICULTAD RESPIRATORIO>, <LÍQUIDO AMNIÓTICO>.



SUMMARY

In the present work it is a study on Edwards Syndrome, with the presentation of a clinical case in the IESS Latacunga hospital, 32-year-old mother, born and residing in Latacunga, who is pregnant apparently without any complications and without no report about the pathology of RN. Female patient RN second-generation product who is born in a particular clinic for previous caesarean + pelvic risk of compromising fetal well-being, clear amniotic fluid with lumps, without respiratory effort so it requires stimulation, aspiration of secretions, positive pressure oxygen with that responds approximately to 3 minutes of life, with Apgar 6-9. It is transferred approximately to the 4 hours of life to this house of health with a diagnosis of RN with respiratory distress syndrome, poor formation syndrome to investigate possible syndrome, enter with support of oxygen by nasal cannula. It was used as sources of information, articles and representations of clinical cases with this pathology, in Medical Journal Pediátricas Bolivianas, Chilenas, Calameo, Annals of Medicine, in addition to information compiled in books like Thompson, Robbins. Making clear that although there is no treatment to avoid this pathology, it takes into account invasive and non-invasive tests to reach the early diagnosis of this syndrome, with a tendency in most cases in women, taking into account as a risk factor the maternal age.

KEYWORDS: < TECHNOLOGY AND MEDICAL SCIENCE>, <MEDICINE>, < EDWARDS SYNDROME>, < COMMITMENT TO FETAL WELFARE>, < MALFORMATIVE SYNDROME>, < RESPIRATORY DIFFICULTY SYNDROME>, < AMNIOTIC FLUID>.



CAPÍTULO I

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Edwards recibe su nombre por la persona que lo describió por primera vez, John H. Edwards, en la Universidad de Wisconsin el año 1960.(Saldarriaga, Rengifo-Miranda y Ramírez-Cheyne 2016)

El Síndrome de Edwards es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico, pues se presentan 3 cromosomas 18, representa la segunda aneuploidía autosómica viable más frecuente en la especie humana, su incidencia se estima entre 1/3.000-1/6.000 recién nacidos vivos, aunque su incidencia real depende del porcentaje de diagnóstico prenatal mediante la realización o no de amniocentesis.(Kushwah y Gaur 2018)

Se presenta en su mayoría en mujeres, el 90-95 % mueren ya en el primer año de vida. Es más frecuente en madres de edad avanzada: a partir de los 35 años, la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/500 a los 43 años de edad.(Kushwah y Gaur 2018)

Según estudios la trisomía mencionada se presenta de tres maneras: Trisomía 18 total: en un 96% de los casos, es decir que se presentan tres copias exactas y completas del cromosoma 18 en cada célula del organismo. Trisomía 18 parcial: en un 2% de los casos, en los cuales existirán dos cromosomas 18 más una parte extra de otro cromosoma 18. Trisomía 18 con mosaicismo: en un 3% de los casos, lo cual quiere decir que la trisomía puede no presentarse en todas las células del organismo.(Saldarriaga, Rengifo-Miranda y Ramírez-Cheyne 2016)

Las anomalías generales observadas en el 50% o más de los pacientes son: actividad disminuida, llanto débil, alteración de la cronología de la gestación, 1/3 son prematuros y 1/3 son postmaduros, polihidramnios, placenta pequeña, arteria umbilical única, deficiencia del crecimiento, peso medio al nacer de 2340 gramos.(Kushwah y Gaur 2018)

1.1 Metodología

1.1.1 Estrategia de Búsqueda

La búsqueda sistemática para el desarrollo del presente trabajo se basa en forma independiente sobre datos de Revistas Médicas SciELO, Pediátricas Bolivianas, Chilenas, Calameo, Anales de Medicina, Casos clínicos expuestos sobre Síndrome de Edwards, teniendo el desarrollo del tema los años comprendidos desde 2014 hasta la presente fecha, también se recopiló información en libros como Thompson y Robinson.

1.1.2. Criterio de Elegibilidad

La selección del tema comenzó con artículos y casos clínicos publicados, en la cual se comparte información actualizada, además de búsquedas en libros de genética, que profundizan la etiopatogenia sobre el tema expuesto, tomando en cuenta la objetividad en el desarrollo del tema a tratar, mismo que es claro conciso y fácil de interpretar.

En más de una cita bibliográfica se coincide con las principales características que denotan la presencia de esta alteración cromosómica en un recién nacido, mismas que son muy notorias, sin embargo, se enfatiza en realizar exámenes complementarios para la comprobación del mismo.

1.1.3 Selección de estudios y recopilación de Datos

La selección de estudios se basa en casos expuestos, revistas médicas pediátricas, así como libros que resultan de gran ayuda para el entendimiento del lector, así como comprensión e interpretación de conocimiento de todo aquel que de lectura del mismo.

1.2 Síndrome de Edwards

1.2.1 Concepto

El síndrome de Edwards es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico, debido a la existencia de tres cromosomas 18, dentro de la literatura se reportan casos de trisomía 18 en mosaico y parcial.(María y Isabel 2012)

Las consecuencias de la aneuploidía del cromosoma 18 son una serie de múltiples malformaciones mayores y déficits en el organismo que se evidencian desde la vida intrauterina.(Saldarriaga, Rengifo-Miranda y Ramírez-Cheyne 2016).

El síndrome de Edwards afecta a múltiples órganos como cardíaco, pulmonar, gastrointestinal, neurológico, musculoesquelético.(María y Isabel 2012)

1.2.2 Epidemiología

La incidencia de Síndrome de Edwards se estima entre 1/3.000-1/6.000 recién nacidos vivos, aunque su incidencia real depende del porcentaje de diagnóstico prenatal mediante la realización o no de amniocentesis.(María y Isabel 2012). Corresponde a la segunda alteración cromosómica más frecuente después de la trisomía 21.(Romero Caballero y Atobe 2016)

Es más frecuente en madres de edad avanzada: a partir de los 35 años, la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/500 a los 43 años de edad.(Kushwah y Gaur 2018). Según el portal de anales de pediatría, el riesgo de recurrencia se estima en el 0.55%.(Torres Hinojal, Marugán de Miguelsanz y Rodríguez Fernández 2005)

El 95% de los casos corresponden a trisomía completa por no disyunción, siendo el resto trisomía por translocación. La trisomía parcial y el mosaicismo para la trisomía 18 suelen presentar un fenotipo incompleto, y es más común que se presente en mujeres que en hombres.(Torres Hinojal, Marugán de Miguelsanz y Rodríguez Fernández 2005)

Los recién nacidos (RN) con T18 tienen una elevada mortalidad, aproximadamente el 50% viven más de una semana y alrededor del 5-10% viven más allá del primer año pocos casos se han reportado que sobrevivan después de los 5 años.(Romero Caballero y Atobe 2016)

En el Hospital IESS Latacunga se reporta en el año 2012 un caso clínico de Síndrome de Edwards como presuntivo, sin embargo, en 2018 se define el mismo como definitivo, según lo que consta en el Sistema AS400 mismo que se presenta en el actual trabajo.

1.2.3. Etiología

La etiología en la mayoría (80%) de los casos corresponde a trisomía simple completa producto de la no disyunción y la otra pequeña parte a traslocación y mosaicos. El cariotipo es 47, XX+ 18 o 47, XY+18.(Aytés [2010]) («TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)»)

1.2.4. Etiopatogenia: El síndrome de Edwards se manifiesta de tres formas:

- ❖ *1.2.4.1 Trisomía 18 total:* en un 96% de los casos, es decir que se presentan tres copias exactas y completas del cromosoma 18 en cada célula del organismo
- ❖ *1.2.4.2 Trisomía 18 parcial:* en un 2% de los casos, en los cuales existirán dos cromosomas 18 más una parte extra de otro cromosoma 18
- ❖ *1.2.4.3 Trisomía 18 con mosaicismo:* en un 3% de los casos, lo cual quiere decir que la trisomía puede no presentarse en todas las células del organismo.

En el Síndrome de Edwards la mayor parte de los errores de una defectuosa segregación cromosómica ocurren en la ovogénesis en la meiosis II, siendo resultado de esta la presencia de una disomía de cromosomas idénticos, provenientes de cromátides hermanas.(Torres Hinojal, Marugán de Miguelsanz y Rodríguez Fernández 2005)

1.2.5. Cuadro clínico

Se han observado más de 150 anomalías, las cuales se han dividido en aquellas en las que ocurren en el 50%, del 10 al 50% y menos del 10% de los pacientes. (Aytés [2010])(«TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)»)

1.2.5.1. Características generales

- ❖ Retardo del crecimiento intrauterino RCI
- ❖ Baja actividad fetal.
- ❖ Tiempo de gestación alterado, pudiendo ser un tercio prematuro
- ❖ Desarrollo de una placenta muy pequeña con poco líquido amniótico.
- ❖ Arteria umbilical pequeña.
- ❖ Déficit de crecimiento DC
- ❖ Peso muy bajo al nacer

Dentro de las anomalías craneofaciales se menciona: occipucio prominente, diámetro bi-frontal estrecho, orejas malformadas, dismórficas y de implantación baja, fisuras palpebrales cortas, abertura oral pequeña, arco palatino estrecho, micrognatia, también se aprecia:

- ❖ Crestas supraorbitarias hipoplásicas.
- ❖ Fisuras palpebrales pequeñas.
- ❖ Inclinación mongoloide.
- ❖ Epicanto.
- ❖ Coloboma, hendidura en el iris del ojo.
- ❖ Pabellones craneales malformados y con implantación baja.
- ❖ Atresia de coanas.
- ❖ Limitación de la apertura bucal.
- ❖ Paladar ojival.
- ❖ Macrostomía.
- ❖ Labio leporino o fisura palatina.

1.2.5.2. Piel:

- ❖ Cutis marmorata.
- ❖ Hirsutismo en espalda y frente.

1.2.5.3. Tórax

- ❖ Esternón corto.
- ❖ Tórax en quilla
- ❖ Pectus excavatum

1.2.5.4. Abdomen:

- ❖ Hernia inguinal, hernia umbilical
- ❖ Diástasis de los músculos rectos, es decir una separación entre el lado izquierdo y derecho del músculo abdominal.
- ❖ Onfalocele.
- ❖ Hernia diafragmática.

1.2.5.5. Manos y pies

- ❖ Manos trisómicas: es decir manos cerradas en puño con sobreposición de dedos.
- ❖ Ausencia de pliegue falángico distal.
- ❖ Hipoplasia ungueal.
- ❖ Pulgar hipoplásico o ausente.
- ❖ Aplasia radial.
- ❖ Sindactilia.
- ❖ Dermatoglifos muestran figuras de arcos en todos los dedos.

1.2.5.6. Genitourinario:

- ❖ Hipoplasia de labios mayores
- ❖ Criptorquidia.
- ❖ Riñón poliquístico.
- ❖ Riñón ectópico.
- ❖ Hidronefrosis.

1.2.5.7. Otros:

- ❖ Cardiopatías congénitas, como pueden ser: Comunicación interauricular, Conducto arterial persistente, Comunicación interventricular.
- ❖ Pelvis pequeña, limitación de la abducción de la cadera.
- ❖ Luxación de cadera
- ❖ Anomalía vertebral.
- ❖ Meningocele.
- ❖ Escoliosis.
- ❖ Trombocitopenia
- ❖ Hipoplasia del tejido muscular esquelético, tejido subcutáneo y panículo adiposo.
- ❖ Marcada deficiencia mental después del período prenatal.

- ❖ Respuesta disminuida al sonido.
- ❖ Hipotonía inicial que evoluciona a hipertonía.

1.3. Diagnóstico Prenatal

Existen pruebas que consisten en métodos no invasivos, como ultrasonidos para observar alguna deformación, entre las semanas 12 y 20 del embarazo, o a su vez proceder a realizar pruebas citogenéticas como: amniocentesis, cordocentesis o biopsias de tejido placentario.(Romero Caballero y Atobe 2016) («v45a06.pdf» [2016])

1.4. Criterios de Diagnóstico

1.4.1. Criterio de Imagen

El diagnóstico ecográfico puede sospecharse por la ecografía en semanas 11 - 13,6 (marcadores cromosómicos) y en la ecografía morfológica de las semanas 20 - 24. Los marcadores bioquímicos como la gonadotropina coriónica beta libre (BHCG), la PAPP-A mejoran la tasa de detección.(Romero Caballero y Atobe 2016)

1.4.2. Criterio de laboratorio

El diagnóstico a través de la amniocentesis: prueba prenatal que detecta defectos congénitos y trastornos genéticos en el feto.

1.4.3. Criterio genético

En la vida extrauterina se diagnostica usualmente con cariotipo bandas G en sangre periférica

1.4.4. Criterio clínico

Características morfológicas descritas anteriormente

Indicaciones para la determinación de amniocentesis

La prueba de amniocentesis consiste en extraer un poco de líquido amniótico que rodea al feto, para analizarlo y así poder descartar anomalías cromosómicas, entre las semanas 15 y 18 de gestación.(«Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition» 2015)

Otra prueba muy útil es la cordocentesis, que consiste en extraer sangre del cordón umbilical del feto a partir de la semana 20, con riesgo de ocasionar aborto espontáneo. (Aytés (2010)(«TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)»)

1.5. Diagnóstico diferencial: Clínicamente puede plantearse con:

1.5.1. Trisomía 13 (síndrome de Patau): holoprosencefalia con fisura labial central, fisura palatina, frente en declive, microftalmia, coloboma del iris, hipotelorismo, puente nasal prominente, ulceraciones tipo aplasia cutis en cuero cabelludo, cuello corto, uñas estrechas e hiperconvexas, polidactilia en manos y pies, mamilas hipoplásicas, pies “en mecedora”, talón prominente, hemangiomas capilares, dextrocardia. En este caso el cariotipo será determinante para el diagnóstico definitivo (trisomía 13 en el s. de Patau).(Torres Hinojal, Marugán de Miguelsanz y Rodríguez Fernández 2005)

1.5.2. Secuencia de acinesia fetal (síndrome Pena Shokeir I o s. de Moessinger): polihidramnios, movilidad fetal escasa, cordón umbilical corto, hipertelorismo, fisura palatina, contracturas articulares múltiples (camptodactilia, pies zambos), hipoplasia pulmonar, testes no descendidos, pliegues de flexión palmo-plantares hipoplásicos, escasa movilidad posnatal.(«Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition» 2015)

1.6. Diagnóstico post natal

Ecografías / radiografías / cariotipo

1.7. Tratamiento

No existe tratamiento específico para este síndrome, la mortalidad alta que provoca hace que cada caso deba ser valorado de diferente manera.(Saldarriaga, Rengifo-Miranda y Ramírez-Cheyne 2016)

1.8. Pronóstico

En cuanto al tiempo de vida algunos de los bebés que sobreviven desarrollan en los primeros meses: tumores benignos y malignos. La aparición de tumores no parece correlacionarse con el peso corporal, el crecimiento de los tejidos o los genes del cáncer en el mapeo al cromosoma 18.(Kushwah y Gaur 2018)

Existe un mayor porcentaje de mortalidad dentro del primer año de vida, 95%, y sólo el otro 5% restante pasa la edad de un año, siendo las niñas quienes logran sobrevivir aún más tiempo, pero con alteraciones que llevan problemas o dificultades en la alimentación, escoliosis, recurrentes infecciones, importante retraso en el desarrollo psicomotor y demás patologías comunes del Síndrome de Edwards.(Aytés (2010)«TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)»)

Siendo la principal causa de mortalidad después del primer año de vida las consecuencias mal formativas de esta trisomía, como son: cardiopatías congénitas, apneas y neumonía.(Aytés (2010)«Síndrome de Edwards»)

A demás se debe tomar en cuenta que estos pacientes suelen presentar un retraso grave en el desarrollo neurológico y una alta dependencia, lo que dificulta su convivencia con el medio externo. Siendo su pronóstico reservado.

CAPÍTULO II

2 PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO

2.1. Anamnesis

Madre de 32 años de edad, nacida y residente en Latacunga zona urbana, estado civil: casada. instrucción: superior ocupación: Ingeniera en finanzas, Lateralidad diestra. grupo sanguíneo: B positivo

Antecedentes patológicos personales:

Ninguno de importancia

Antecedentes patológicos quirúrgicos:

Apendicectomía con peritonitis hace 20 años

Antecedentes patológicos familiares:

Madre diabética

Alergias: no refiere

Antecedentes gineco-obstétricos

Gestas: 02

Partos: 00

Abortos: 00

Cesáreas: 02

Hijos vivos: 01

Hijos muertos: 01

Gesta 1: mujer hace 4 años sin patología aparente

Gesta actual:

FUM: 20 de diciembre de 2017

Controles Prenatales: 11, Ecos: 9 no se encontró novedades en historia clínica

Recibió hierro, ácido fólico durante el embarazo.

Exámenes: storch, vdrl, vih: no reactivos, según nos refiere verbalmente complicaciones en el embarazo: infección vaginal a las 17 semanas de embarazo con tratamiento, consumo de alcohol-drogas-tabaco en el embarazo: refiere que ninguna.

- ❖ Datos del padre: NN de 37 años de edad, nacido y residente en Latacunga, casado, instrucción: superior, ocupación: Ing agrónomo, lateralidad: diestro, grupo sanguíneo: a rh positivo.

Antecedentes personales: ninguno de importancia

Antecedentes quirúrgicos: ninguno de importancia

Antecedentes familiares: ninguno de importancia

- ❖ **Nota de Ingreso:04 de octubre de 2018**

Antecedentes Natales:

Paciente femenino RN producto de segunda gesta quien nace en clínica particular por cesárea anterior + pelviano + riesgo de compromiso del bienestar fetal, el 04 de octubre del 2018 a las 16:32, líquido amniótico claro con grumos, sin esfuerzo respiratorio por lo que requiere estimulación, aspiración de secreciones, oxígeno a presión positiva con lo que responde aproximadamente a los 3 minutos de vida, con Apgar 6-9.

Presentando posteriormente un score de Silverman de 4/10 por lo que se coloca oxígeno por Hood a 4 litros, que se desteta progresivamente con score de Silverman de 2/10 con apoyo de oxígeno por cánula nasal a dos litros, sin embargo, al examen físico se evidencia Síndrome Malformativo por lo que se decide referencia a esta unidad para completar estudios.

Motivo de Consulta

Transferencia para destete de oxígeno más posible síndrome a investigar

Enfermedad Actual

Recién Nacido con síndrome de dificultad respiratoria, síndrome malformativo es transferido a esta casa de salud desde clínica particular para investigar posible síndrome, ingresa con apoyo de oxígeno por cánula nasal.

2.2. Examen físico:

Se procede a control de signos vitales, mismos que reportan:

- ❖ Frecuencia cardiaca: 146 latidos por minuto
- ❖ Frecuencia respiratoria: 48 respiraciones por minuto
- ❖ Saturación: 94 % (oxígeno por cánula nasal 4 litros)
- ❖ Temperatura: 36.6°C axilar

Antropometría:

Tabla 1-2 Antropometría

Edad gestacional por FUM: 41,1 semanas	Peso: 2160 gramos
Edad gestacional por ECO: 38 semanas	Talla: 46 centímetros
Edad gestacional por Capurro: 36,5 semanas	PC: 33 centímetros
APGAR: MINUTO : 6	PT: 31 centímetros
5 MINUTOS: 9	PA: 30 centímetros
	PB: 8,5 centímetros

Fuente: Sistema AS 400 Hospital General IESS Latacunga (según hoja de transferencia de clínica particular)

RN Hipoactivo, reactivo al manejo, llanto débil, se la aprecia pequeña con características de prematurez.

Piel: se la ve elástica, hidratada, rosada.

Cabeza: braquicéfalo, fontanelas anterior y posterior normotensas, de tamaño adecuado. suturas abiertas.

Cara: facies aparentemente normales

Ojos: pupilas isocóricas, normoreactivas a la luz y acomodación.

Orejas: tamaño y forma normal, de implantación baja.

Nariz: puntiaguda, fosas nasales permeables.

Boca: mucosas orales húmedas rosadas. paladar ojival hendido anterior, micrognatia

Cuello: corto, movilidad conservada.

Tórax: simétrico, expansibilidad conservada, Silverman 2/10 dado por retracciones subcostales, tórax en Balancín: Corazón: ruidos cardiacos rítmicos, se ausculta soplo sistólico grado III, Pulmones: buena entrada de aire en ambos campos pulmonares.

Abdomen: suave, depresible, no impresiona doloroso, ruidos hidroaéreos presente.

Región Inguino-genital: genitales externos femeninos hipertróficos, impresiona ambiguos. ano anterior permeable, la distancia ano vagina es corto

Columna: sin patología aparente

Caderas: pliegues cutáneos simétricos. impresionan normales.

Extremidades: simétricas, fuerza y tono muscular normal, pulsos presentes, llenado capilar menor a dos segundos. deformidad en manos dedo índice flexionado (mano izquierda). No presenta pliegue simiano bilateral, pies en mecedora

Neurológico: no se valora por condición del recién nacido.

Metabólico: glicemia al ingreso: 110 mg/dl

Análisis.

Recién nacido de 5 horas de vida con antecedentes de prematurez, síndrome de dificultad respiratorio, síndrome malformativo, al momento únicamente con apoyo de líquidos intravenosos, apoyo de oxígeno por cánula nasal a 2 litros con score de Silverman 2/10, saturaciones adecuadas por lo que se intentara destete progresivo de oxígeno, quien ingresa para complementar exámenes además de valoración por especialidad, debido a hipertrofia de genitales que impresionan ambiguos, se realizara ecografía abdominal y pélvica para establecer sexo.

2.3. Impresión Diagnóstica:

Recién nacido pretérmino tardío + peso bajo al nacimiento + Peso bajo para la edad gestacional + Restricción de crecimiento intrauterino Simétrico + genitales ambiguos + Síndrome de dificultad respiratoria + Síndrome dismórfico + soplo cardiaco grado III.

2.4. Exámenes Complementarios

Laboratorio: Biometría Hemática – Hematología

Tabla 2-2 Biometría Hemática

EXAMEN	RESULTADOS	VALOR REFERENCIAL
Leucocitos	10.00	4.5 – 10
Hematocrito	43.9	44 – 66
Hemoglobina	14.3	15 – 22
Monocitos	2.8	0 – 10
Eosinófilos	2.5	0 – 5
Linfocitos	35.1	41 – 61
Neutrófilos	59.2	45 – 75
Basófilos	0.4	0 – 2
Glóbulos Rojos	3.83	4.1 - 6.7
MCV	115	102 – 115
MCH	37.3	33 – 39
MCHC	32.5	28 – 36
MPV	7.8	7.4 - 10.4
Plaquetas	185	150 - 450

Fuente: Laboratorio Clínico Hospital General IESS Latacunga

Examen: Inmunología

Tabla 3-2 Inmunología

V.D.R.L.	NO REACTIVO
HIV 1+2	NO REACTIVO
GRUPO SANGUINEO	“ AB”
FACTOR RH	POSITIVO

Fuente: Laboratorio Clínico Hospital General IESS Latacunga

Laboratorio: Endocrinología

Tabla 4-2 Perfil Tiroideo 1

PRUEBA	RESULTADO	COMENTARIO
T3 LIBRE	1.93	
T4 LIBRE	0.76	
TSH	3.85	RN: 1.00 - 39.0 uUI/ml
PROGESTERONA	4.960	Menos de 400 a 600 nanogramos por decilitro (ng/dL) o 12.12 a 18.18 nanomoles por litro (nmol/L) (RN de 24 horas)

Fuente: Laboratorio Clínico Hospital General IESS Latacunga

Laboratorio: Química Sanguínea

Tabla 5-2 Química Sanguínea

PRUEBA	RESULTADO	VALOR REFERENCIAL
NITROGENO UREICO (BUN)	26.9	
CREATININA	0.56	
BILIRRUBINA DIRECTA	1.87	0.01 - 0.25
BILIRRUBINA INDIRECTA	13.92	

Fuente: Laboratorio Clínico Hospital General IESS Latacunga

Imagenología:

- ❖ Ecografías Obstétricas de la Madre
- ❖ En el sistema AS-400 del IESS LATACUNGA, no se reporta ningún control ecográfico, pues madre refiere verbalmente haber tenido controles en clínica particular, hace mención además que lo único manifestado, es que su bebe presenta disminución de peso para la edad gestacional.

- ❖ Ecografías del Recién Nacido de control
No se reportan en el sistema As 400
- ❖ Segundo día de vida

Análisis: RN producto de segunda gesta de cuidado quien ha permanecido en incubadora cerrada con regular control térmico, con apoyo de oxígeno por cánula nasal con saturaciones adecuadas y score de Silverman de 1/10, por su condición de cuidado ha permanecido con monitoreo continuo, al momento únicamente con apoyo de líquidos intravenosos, con producción por sonda orogástrica de líquido claro, con glicemias dentro de parámetros normales, por lo que se decide inicio de alimentación con el 25% de la capacidad gástrica por cardiopatía congénita en estudio, el día de ayer se realiza rx de tórax donde se evidencia broncograma aéreo, en campo pulmonar derecho, imágenes ilifugas y neumo mediastino lineal izquierdo < 20%, además impresiona cardiomegalia, por tratarse de recién nacido prematuro y sin descartar infecciones prenatales se indica exámenes de torch y perfil de sepsis a las 24 horas. Se inicia trámite para valoración por genética y cardiología pediátrica.

- ❖ Ecografía abdominal del RN:

Resultados: vejiga con poca repleción para su estudio lo que dificulta valoración adecuada de órganos pélvicos. Se observa útero de morfología normal mide 13.2 x 10.4 x 4.7 mm, endometrio ecogénico fino de 1mm. Ovarios no se logran visualizar.

Hígado de forma, tamaño, contornos y ecogenicidad normal, sin evidencia de lesiones focales o difusas, vía biliar intrahepática sin dilatación, vesícula biliar colapsada no valorable, bazo y páncreas de características ecográficas normales. Riñones en situación habitual, de forma, tamaño y contornos normales, parénquima de grosor y ecogenicidad normal para la edad, vejiga sin repleción para su estudio y valoración de órganos pélvicos.

Pronóstico: Reservado, paciente con alta probabilidad de descompensación hemodinámica, se mantiene pendiente interconsultas y en cardio monitoreo continuo.

- ❖ Diagnóstico: Pretérmino tardío, Restricción de crecimiento intrauterino simétrico, Síndrome de dificultad respiratoria superada, Depresión inicial moderada, Síndrome mal formativo

Indicaciones:

Se recibe a recién nacido en incubadora para monitorización continua y alimentación por sonda debido a dificultad en la succión. Se inicio líquidos intravenosos y se solicitó exámenes complementarios.

❖ Tercer día de vida

RN, quien ha permanecido en incubadora cerrada con buen control térmico, con apoyo de oxígeno por cánula nasal con saturaciones adecuadas y score de Silverman de 1/10, se recibe resultado de ecografía pélvica que informa que se visualiza útero, se inicia los trámites para interconsultas a genética y cardiología.

❖ Cuarto día de vida

RN de cuidado que permanece en incubadora cerrada, ha permanecido hemo dinámicamente estable con apoyo de oxígeno incorporado a 2 litros con saturaciones adecuadas y score de Silverman 1/10, se intenta destete de oxígeno sin embargo presenta desaturación hasta 82%, al momento se alimenta de leche materna por sonda orogástrica con buena tolerancia. Bajo normas de asepsia y antisepsia se realiza glicemia de control con valor de 78 mg/dl

❖ Quinto día de vida

RN en su quinto día de vida, sexo femenino, se coloca vía periférica: miembro inferior izquierdo y se detalla el peso en relación con su ingreso

❖ Peso al nacimiento:	2160 gramos
❖ Peso ayer:	1940 gramos
❖ Peso hoy:	1920 gramos
❖ Pérdida de peso:	240 gramos (10.3%)

Tabla 6-2 Peso del RN

PESO DE INGRESO	PESO DIARIO	PESO EN RELACION AYER	PERDIDA DE PESO %
2160 gramos Día 0	2030 gramos	1960 gramos	130 gr (6.0%)
Día 4	1940 gramos	1920 gramos	240 gr (10.3%)
Día 5	1920 gramos	1900 gramos	260 gr (12%)
Día 6	1900 gramos	1890 gramos	270 gr (12.5%)
Día 7	1890 gramos	1890 gramos	0 gr (0%)
Día 8	1860 gramos	1860 gramos	30 gr
Día 9	1850 gramos	1860 gramos	10 gr
Día 10	1800 gramos		50 gr
Día 15	1840 gramos	1820 gramos	20 gramos ganancia de peso
Día 19	1900 gramos	1890 gramos	10 gramos ganancia de peso
Peso de egreso: 1910 gramos Día 27			

Fuente: Hospital General IESS Latacunga

Análisis: RN producto de segunda gesta dependiente de oxígeno mantiene mismo score de dificultad respiratoria, no se ha conseguido destete del mismo porque presenta episodios de desaturación. Por su condición de cuidado ha permanecido con monitoreo continuo. Por otra parte, se inició alimentación por succión con respuesta favorable, se espera ir incrementando vía enteral. Se espera que condición materna mejore para poder iniciar lactancia materna. Se encuentran pendientes valoraciones por especialidad.

❖ Sexto día de vida: **Respuesta de Interconsulta a Traumatología:**

Se valora RN, nacida en clínica privada, presencia según informa el medico neonatólogo, de comorbilidades al examen físico: primer dedo de su mano izquierda en posición de extensión completa con imposibilidad para la flexión activa, pero se palpa presencia de falanges.

Plan/Tratamiento: Se hará seguimientos por consulta externa.

Respuesta de interconsulta a Endocrinología:

Rn de 6 días de nacida que se encuentra en área de neonatología en cuidados intermedios quien es Inter consultado por un probable síndrome de Turner, al examen físico se evidencia orejas de implantación baja, aparentemente cuasi formado labio superior, cabello de implantación baja, ojos aparente epicanto, presencia de hipertelorismo.

Indicaciones:

1. Necesario estudio por genética con cariotipo
2. Examen de TSH, 17oh progesterona
3. Valoración en hospital de mayor complejidad para estudio genético
4. Novedades

❖ Séptimo día de vida

Valoración por genética 14 de diciembre hospital Carlos Andrade Marí

❖ Octavo día de vida

Se verifica el estado de vía periférica: miembro inferior izquierdo (08/10/2018) recién nacido en incubadora cerrada, con buen manejo térmico con apoyo de oxígeno por flujo libre al momento bajo fototerapia, se alimenta por succión con buena tolerancia, diuresis y deposiciones presentes. Se indica tramitar ambulancia para que paciente acuda a control con cardiología pediátrica el día 17 de octubre del 2018.

Se indica en el día de hoy por su clínica bilirrubinas evolutivas y por presentar plaquetopenia se decide frotis de sangre.

❖ Noveno día de vida

RN producto de segunda gesta se encuentra con oxígeno incorporado a 2 litros manteniendo saturaciones adecuadas se alimenta por succión con buen manejo materno y mejor producción

láctea, en el pase de visita se decide suspender la fototerapia, y se indica tramitar ambulancia para que paciente acuda a control con cardiología pediátrica el día 17 de octubre del 2018.

❖ Décimo día de vida

RN con reflejo débil de succión alcanza tomas máximo hasta de 15 ml por lo que se decide colocar y complementar por Sonda orogástrica. Se aprecia mejor manejo por parte de su madre.

❖ Décimo primer día de vida

RN dependiente de oxígeno, mantiene mismo score de dificultad respiratoria. Quien presenta débil reflejo de succión, además hipoactividad, se decide realizar perfil de sepsis donde se evidencia PCR elevado por lo que se decide iniciar antibiótico terapia de primera línea posterior a toma de hemocultivo.

Ampicilina 92.5 mg intravenoso cada 12 horas (dosis:50mg/kg/dosis)

Gentamicina 7.4 mg intravenoso cada día (dosis:4mg/kg/día)

❖ Décimo segundo día de vida

RN dependiente de oxígeno, presentando un score de dificultad respiratoria 1/10 quien presenta débil reflejo de succión, hipoactividad, se mantiene antibioticoterapia de primera línea sin embargo se mantiene clínica de sepsis tardía por lo cual se decide en colectivo cambio de antibiótico de segunda línea (amikacina, cefotaxima).

❖ Décimo tercer día de vida

El día de hoy se intentará canalizar vía percutánea o periférica para dar cumplimiento de esquema antibiótico.

❖ Décimo cuarto día de vida

En espera de valoraciones por especialidad el día de hoy, viaja a la ciudad de Quito a las 7:20 am en condiciones estables

❖ Décimo quinto día de vida

RN de cuidado quien el día de ayer acude a interconsultas con Genética quien indica sospecha de síndrome de Edwards, por lo que se realiza cariotipo además de interconsulta con cardiología pediátrica quien diagnostica mediante ecocardiografía comunicación interventricular, aorta cabalgada, persistencia de conducto arterioso, foramen oval permeable e hipertensión pulmonar e indica inicio de captopril y furosemida.

Además, se realiza examen de control con lo que se diagnostica anemia aguda que requiere transfusión sanguínea que se realizara el día de hoy, al momento en espera de resultado de cariotipo, RN con pronóstico reservado, vigilando estrictamente hemodinamia.

❖ Décimo sexto día de vida

Se realiza control de hematocrito y hemoglobina a las 6 horas después de la transfusión y se evidencia su incremento, al momento en espera de resultado de cariotipo, RN con pronóstico reservado, vigilando estrictamente hemodinamia, además se inicia trámite de oxígeno por trabajo social.

A los 18 días de vida, RN quien permanece en incubadora cerrada con buen control térmico, dependiente de oxígeno con cánula nasal, incorporado a 1 litro, con saturaciones adecuadas, se alimenta por sonda orogástrica y con los siguiente signos vitales: FC: 154 por minuto, FR: 54 por minuto S02: 90 % oxígeno a 1 litros, T: 37.1 °c . El día de hoy se decide pase a cuna de calor radiante.

❖ Décimo noveno día de vida

RN permanece en cuna de calor radiante con buen control térmico con apoyo de oxígeno por cánula nasal a 0.5 litros manteniendo saturaciones adecuadas con score de Silverman 1/10, se alimenta por succión con buena tolerancia, ha mejorado reflejo de succión sin embargo se mantiene con terapia de estimulación, al momento en espera de resultado de cariotipo, con pronóstico reservado, vigilando estrictamente su hemodinamia.

NOTA: en el servicio se ha reportado en varias ocasiones tanto por el personal de enfermería y médico que la madre no acude a las tomas del recién nacido por lo que se nos dificulta su valoración del alta médica.

❖ Vigésimo día de vida

Se retira sonda orogástrica para estimular e insistir en las tomas (succión lenta), presenta Cariotipo Positivo para Síndrome de Edwards, con pronóstico reservado, sin embargo en el día de hoy se mantiene hemo dinámicamente estable.

❖ Ecografía Transfontanelar:

Parénquima cerebral con adecuada diferenciación entre sustancia gris y blanca, sin evidencia de áreas de hemorragia. Presencia de cuerpo calloso, plexos coroideos de características normales. Sistema ventricular en la línea media sin dilataciones, se observa cavum del septum pellucidum como variante de la normalidad, cerebelo y cuarto ventrículo sin lesiones, presencia de mega cisterna magna.

❖ Vigésimo primer día de vida

Se decide pasar a RN dependiente de oxígeno a cuna corriente. Se alimenta por succión con buena tolerancia, sin embargo, es necesario complementar por sonda.

RN con Síndrome de Edwards que permanece en cuna corriente vestido para regular temperatura corporal con apoyo de oxígeno por cánula nasal a 0,5 litros manteniendo saturaciones adecuadas con score de Silverman 0/10, se alimenta por succión con buena tolerancia, aunque el reflejo de succión es lento, ha permanecido hemo dinámicamente estable. Se observa mejor manejo por parte de la madre.

- ❖ Vigésimo séptimo día de vida: Se realiza ecografía de control posterior a su alta:
Ecografía de Tejidos de partes blandas cabeza y cuello:

Ecografía transfontanelar: parénquima cerebral con adecuada diferenciación entre sustancia gris y blanca, sin evidencia de áreas de hemorragia. Presencia de cuerpo caloso. Plexos coroideos de características normales. Sistema ventricular en la línea media sin dilataciones. Se observa cavum del septum pellucidum como variante de la normalidad. Cerebelo y cuarto ventrículo sin lesiones, presencia de mega cisterna magna.

- ❖ Trigésimo primer día de vida

Primer control: lactante de 1 mes y un día de vida con diagnóstico de Síndrome de Eduard y cardiopatía compleja por lo que se mantiene oxígeno por cánula nasal activa, llanto más audible , no dificultad respiratoria , tolera vía oral , hemo dinámicamente estable .tablas fenton 3% percentil peso ,talla ,50% ,pendiente tamizaje auditivo ,control oftalmológico, además de control en 15 días visita domiciliaria.

2.5. Análisis

RN que permaneció en el servicio de Neonatología por 27 días, se establece los siguientes diagnósticos al momento de su alta

Diagnósticos: Pretérmino tardío, Restricción de crecimiento intrauterino simétrico, Depresión inicial leve, Síndrome de dificultad respiratoria, Síndrome malformativo, Cardiopatía congénita, Ictericia por incompatibilidad abo (anti a) superada, Trastornos innatos del metabolismo, Síndrome de Edwards, Sepsis neonatal tardía, Comunicación interventricular, Persistencia de conducto arterioso, Foramen oval permeable, Hipertensión pulmonar, Anemia aguda superada. Permanece en cuna corriente vestida para regular temperatura corporal con apoyo de oxígeno por cánula nasal a 0,5 litros manteniendo saturaciones adecuadas con score de Silverman 0/10, se alimenta por succión con buena tolerancia, aunque el reflejo de succión es lento, recién nacido, ha permanecido hemo dinámicamente estable. Se observa mejor manejo por parte de la madre. Al momento en espera de trámite de oxígeno domiciliario, mientras tanto se continuará con entrenamiento materno para decidir el alta.

2.6. Diagnóstico Definitivo

Según reporte de Cariotipo, el diagnóstico definitivo se trata de Síndrome de Edwards más cardiopatía compleja

2.7. Tratamiento

RN estable se indica vitaminoterapia por requerimiento aumentado en el recién nacido sin descartar hipocalcemia e hipofosfatemia, se incrementa hierro oral por profilaxis de anemia en el lactante, además se mantiene tratamiento de base con furosemida, captopril, ácido fólico, acevit, control en 15 días.

2.8. Seguimiento de exámenes de rutina y complementarios

Hallazgos:

- ❖ Biometría Hemática de Rutina

Tabla 7-2 Biometría de Rutina

EXAMEN	RESULTADOS	VALOR REFERENCIAL
Leucocitos	10.00	4.5 – 10
Hematocrito	43.9	44 – 66
Hemoglobina	14.3	15 – 22
Monocitos	2.8	0 – 10
Eosinofilos	2.5	0 – 5
Linfocitos	35.1	41 – 61
Neutrófilos	59.2	45 – 75
Basofilos	0.4	0 – 2
Globulos Rojos	3.83	4.1 - 6.7
MCV	115	102 – 115
MCH	37.3	33 – 39
MCHC	32.5	28 – 36
MPV	7.8	7.4 - 10.4
Plaquetas	185	150 - 450

Fuente: Laboratorio Clínico Hospital General IESS Latacunga

INTERPRETACIÓN

Linfocitos ligeramente disminuidos, resto de valores dentro de parámetros normales.

❖ Química Sanguínea

Tabla 8-2 Química Sanguínea

PRUEBA	RESULTADO	VALOR REFERENCIAL
NITROGENO UREICO (BUN)	26.9	
CREATININA	0.56	
BILIRRUBINA DIRECTA	1.87	0.01 - 0.25
BILIRRUBINA INDIRECTA	13.92	

Fuente: laboratorio clínico hospital general IESS Latacunga

INTERPRETACION

La química sanguínea no reporta ningún valor alterado, por lo que se considera normal.

❖ Torch

Tabla 9-2 Torch

PRUEBA	RESULTADO	COMENTARIO
CITOMEGALOVIRUS IGG	62.05	< 250: NEGATIVO > 250: POSITIVO METODO UTILIZADO: MEIA
CITOMEGALOVIRUS IGM	0.162	<0.400: NEGATIVO 0.400-0.499: ZONA GRIS ≥0.500 POSITIVO
TOXOPLASMA IGG	<0.130	NEGATIVO: Menor a 2.5 ZONA GRIS: 2.6-3.4 REPETIR EN 7-14 DIAS POSITIVO: Mayor a 3.5 METODO UTILIZADO: ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA
TOXOPLASMA IGM	0.221	NEGATIVO: Menor a 0.500 ZONA GRIS: 0.501-0.599. REPETIR EN 7-14 DIAS POSITIVO: Mayor a 0.600 METODO UTILIZADO: ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA
RUBEOLA IGG	113.9	< 15: NEGATIVO 15.01 A 35 ZONA GRIS > 35: POSITIVO METODO UTILIZADO: ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA
RUBEOLA IGM	0.258	NO REACTIVO MENOR: A 0.8 IC INDETERMINADO > 0.8 < 1.0 IC POSITIVO: MAYOR A 1.0 IC

Fuente: Laboratorio Clínico Hospital General IESS Latacunga

Interpretación:

Valores dentro de parámetros normales

- ❖ Eco obstétrico
- ❖ Ecografías Obstétricas de la Madre

En el sistema AS-400 del IESS LATACUNGA, no se reporta ningún control ecográfico, pues madre refiere verbalmente haber tenido controles en clínica particular, hace mención además que lo único manifestado, es que su bebe presenta disminución de peso para la edad gestacional.

Informe: no se encuentran en el sistema AS-400

A los 56 días de vida, en el servicio de emergencia Hospital IESS Latacunga, refieren padres de menor que hace aproximadamente 3 horas tras administración de multivitaminas, presenta disminución de frecuencia cardíaca y saturación de oxígeno tomada por los mismos por lo que acuden.

Se reporta en sistema AS400 siendo las 09:10 am hora de descenso de menor con impresión diagnóstica: Cardiopatía Congénita, Síndrome de Edwards, más complicaciones de patología de base.

CAPÍTULO III

3. HALLAZGOS

El Síndrome de Edwards es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico, pues se presentan 3 cromosomas 18, siendo más frecuente en madres de edad avanzada ya que a partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente, con una supervivencia baja y solo uno de cada 10 a 20 neonatos alcanza el primer año de vida, siendo las mujeres las que han mostrado mayor tiempo de supervivencia, ya que según estadísticas los padres que son informados de que sus niños tiene síndrome de Edwards deciden terminar con el embarazo y resultan estos fetos ser de sexo masculino.

En promedio el 42% llegan vivos a la primera semana; el 29% al primer mes, el 12% a los 3 meses y el 8% a los 6 meses. Tomando en cuenta que las principales causas de muerte son las cardiopatías, insuficiencia cardiaca, la apnea central, insuficiencia respiratoria. El diagnóstico se confirma con la realización de cariotipo

En útero el síndrome de T18 se sospecha en función de la identificación de hallazgos ecográficos como el aumento en la translucencia nucal y la ausencia de hueso nasal se observan en el 66% de los fetos con T18, teniendo como media de supervivencia un alcance de 152 días, por lo que los RN siguen la historia natural de la enfermedad con una mortalidad muy alta.

En cuanto al tratamiento, pues no existe tratamiento alguno para este tipo de Síndrome

CONCLUSIONES

El Síndrome de Edwards es la segunda trisomía autosómica más frecuente, y es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico, con mayor frecuencia en mujeres que en hombres.

La confirmación del diagnóstico temprano es importante pues no existe tratamiento alguno y de ahí la difícil tarea para tomar decisiones médicas, dejando pocas oportunidades para Reflexiones o discusiones, que implican dificultades médicas y cuestiones éticas que deben tomarse en cuenta antes de decidir sobre la vida de un feto.

El espectro clínico de la trisomía 18 puede involucrar cualquier sistema de órganos, siendo las principales características fenotípicas las que incluyen restricción del crecimiento intrauterino (RCIU), hipertensión, occipucio prominente, boca pequeña, micrognatia, orejas puntiagudas, esternón corto, riñón en herradura y dedos flexionados, con el dedo índice superpuesto al tercer dedo y el quinto dedo superpuesto al cuarto.

Los hallazgos ecográficos prenatales de la trisomía 18 corresponden a anomalías físicas, detectadas en el primer trimestre de embarazo, el cual es crucial en la toma de decisiones de continuar o no con el mismo.

Importante recalcar en mujeres de edad >35 años, o con hijo anterior con trisomía 18 debe ofrecerse amniocentesis genética en los siguientes embarazos.

RECOMENDACIONES

Al tratarse de un síndrome polimalformativo, es importante el control prenatal más aún si se trata de mujeres que superan los 35 años de edad, puesto que es un factor que contribuye al desarrollo del mismo.

Importante el hecho de que, si existen embarazos anteriores con este tipo de trisomía, se ofrezca amniocentesis genética en los siguientes embarazos.

Empatizar en la parte sentimental con los padres ya que resulta difícil el hecho de asimilar que estos recién nacidos presentan un pronóstico de vida muy bajo.

Finalmente, la recomendación actual debería ser la realización de cariotipo a los padres de todo recién nacido con trisomía 18.

BIBLIOGRAFÍA

AYTÉS, A.P., [2010]. TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS). , pp. 5.

KUSHWAH, M.S. y GAUR, A., 2018. A rare case report of unusual presentation of Edward's syndrome (trisomy 18). *International Journal of Contemporary Pediatrics* [en línea], vol. 5, no. 4, pp. 1685-1687. [Consulta: 28 abril 2019]. ISSN 2349-3291. DOI 10.18203/2349-3291.ijcp20182589. Disponible en: <https://www.ijpediatrics.com/index.php/ijcp/article/view/1586>.

MARÍA, P.E.C. y ISABEL, B.Z.M., 2012. SÍNDROME DE EDWARDS: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO. , pp. 3.

ROMERO CABALLERO, D. y ATOBE, O., 2016. Edwards syndrome or trisomy 18: a case report. *DEL NACIONAL* [en línea], vol. 7, no. 2, pp. 48-49. [Consulta: 28 abril 2019]. ISSN 20728174. DOI 10.18004/rdn2015.0007.02.048-049. Disponible en: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2072-81742015000200010&lng=es&nrm=iso&tlng=es.

SALDARRIAGA, W., RENGIFO-MIRANDA, H. y RAMÍREZ-CHEYNE, J., 2016. Síndrome de trisomía 18. Reporte de un caso clínico. *Revista Chilena de Pediatría* [en línea], vol. 87, no. 2, pp. 129-136. [Consulta: 28 abril 2019]. ISSN 03704106. DOI 10.1016/j.rchipe.2015.08.006. Disponible en: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0370410615002016>.

Síndrome de Edwards. *calameo.com* [en línea], [sin fecha]. [Consulta: 28 abril 2019]. Disponible en: <https://www.calameo.com/read/00139188638152f2686fc>.

Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition. *booksmedicos* [en línea], 2015. [Consulta: 3 mayo 2019]. Disponible en: <https://booksmedicos.org/thompson-thompson-genetics-in-medicine-8th-edition/>.

TORRES HINOJAL, M.C., MARUGÁN DE MIGUELSANZ, J.M. y RODRÍGUEZ FERNÁNDEZ, L.M., 2005. Supervivencia de 14 años en un paciente con síndrome de Edwards. *Anales de Pediatría* [en línea], vol. 63, no. 5, pp. 458-459. [Consulta: 28 abril 2019]. ISSN 1695-4033. DOI 10.1016/S1695-4033(05)70234-4. Disponible en: <http://www.analesdepediatria.org/es-supervivencia-14-anos-un-paciente-articulo-13080415>.

TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS). , [2010]. pp. 5.

v45a06.pdf [en línea], [sin fecha]. S.l.: s.n. [Consulta: 28 abril 2019]. Disponible en: <http://www.revistasbolivianas.org.bo/pdf/raci/v45/v45a06.pdf>.

ANEXOS

Anexo A: Imágenes





Anexo B : Consentimiento Informado

AUTORIZACION

Yo FABIAN ERNESTO MOSCOSO VARGAS con CI 050266845-2 y MAYRA ALEXANDRA CHICO MALAVE con CI 050239100-6 Número de afiliación al IESS 590313 paciente del Hospital Básico IESS Latacunga, de manera libre y voluntaria, en pleno uso de mis facultades mentales, autorizo a la Sta. LORENA VIVIANA REAL ORTIZ estudiante de décimo segundo semestre de la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo " ESPOCH" , actual Interna Rotativa de Medicina en el Hospital IESS Latacunga, que obtengan toda la información que necesite de la HC: 703575 de mi hija RN MOSCOSO CHICO para la realización del estudio del caso, con la tutoría del Dr. HOLGER RAMIREZ y DRA. MONICA REAL médicos tratantes del servicio de Neonatología del hospital mencionado.

El estudio servirá para su socialización en el ámbito médico, lo que contribuirá al análisis científico y actualización de dichos profesionales y para la titulación de las Stas. LORENA VIVIANA REAL ORTIZ como médico del Ecuador.

Firmo como constancia de mi autorización.



Sra. Mayra Alexandra Chico Malave
Madre del RN con HC: 703575
Hospital Básico IESS Latacunga



Sr. Fabian Ernesto Moscoso Vargas
Padre del RN co HC: 703575
Hospital Básico IESS Latacunga



Dra. Mónica Real

Dr. Holger Ramirez

Médicos tratantes del Servicio de Neonatología del Hospital IESS Latacunga

Tutores del estudio del caso

Dra. Mónica Real Jiménez
ESPECIALISTA EN NEONATOLOGIA
REG. BENEFCXT-Mg. 1923800
REG. MED. ISPI: 1600382798

Dr. Holger Ramirez D.
PEDIATRA.....
SENECVT: 1027-15-86062218
INHIC: 05-0800088