



ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

ESCUELA DE MEDICINA

TEMA:

TIROSINEMIA TIPO I

Trabajo de titulación

Tipo: Análisis de casos

Presentado para optar al grado académico de:

MÉDICO GENERAL

AUTORA

ANDREA ESTEFANIA TOAPANTA ORTIZ

TUTOR: DR. CARLOS CÁRDENAS

RIOBAMBA-ECUADOR

2018

AGRADECIMIENTO

Este trabajo lo dedico a Dios por darme salud y vida para conseguir este nuevo logro. A mis padres ya que han sido mi fortaleza, mi apoyo y el impulso en toda mi carrera. Por su ejemplo de lucha, perseverancia y sobre todo su amor incondicional.

A mi familia, por sus consejos, comprensión y ayuda en todos los momentos difíciles que se han presentado durante este difícil camino.

También a mis tutores del presente caso que han dedicado su tiempo para el desarrollo de este trabajo, por la paciencia y por compartir su conocimiento

©2018, Yo Andrea Estefania Toapanta Ortiz, autorizo la reproducción total o parcial, con fines académicos, por cualquier medio o procedimiento, incluyendo la cita bibliográfica del documento, siempre y cuando se reconozca el Derecho de Autor.

ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

ESCUELA DE MEDICINA

El tribunal del Trabajo de Titulación certifica que: El Análisis de Caso Clínico denominado “**TIROSINEMIA TIPO I**” de responsabilidad de la Srta. Andrea Estefania Toapanta Ortiz, ha sido prolijamente revisado por los miembros del Tribunal del Trabajo de Titulación, quedando autorizada su presentación.

NOMBRE

FIRMA

FECHA

Dra. Izaida Montero López

**PRESIDENTA DEL
TRIBUNAL DE TITULACIÓN**

Dr. Carlos Cárdenas Martínez

**DIRECTOR DEL TRABAJO
DE TITULACIÓN**

Dra. Raisa Rodríguez Duque

**MIEMBRO ASESOR DEL
TRABAJO DE TITULACIÓN**

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los juicios expuestos en el seguimiento del caso clínico con el tema: “TIROSINEMIA TIPO I”, como también contenidos, ideas, análisis y conclusiones son de mi exclusiva responsabilidad, como autora del presente trabajo.

Tena, julio del 2018

Andrea Estefania Toapanta Ortiz

LA AUTORA

TABLA DE CONTENIDO

AGRADECIMIENTO	i
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	iv
RESUMEN	vii
SUMMARY	viii
INTRODUCCIÓN	1
1 MARCO TEORICO	2
1.2 Epidemiología	3
1.3 Etiología	3
1.4 Factores de riesgo	4
1.3.1 Factores de riesgo no modificables	4
1.3.2 Factores de riesgo modificables	5
1.4 Manifestaciones clínicas	5
<i>1.4.1 Alteraciones hepáticas</i>	<i>5</i>
<i>1.4.2 Alteraciones gástricas</i>	<i>5</i>
<i>1.4.3 Alteraciones renales</i>	<i>6</i>
<i>1.4.4 Alteraciones cardiacas</i>	<i>6</i>
<i>1.4.5 Alteraciones neurológicas</i>	<i>6</i>
<i>1.4.6 Otras manifestaciones</i>	<i>6</i>
1.5 Diagnóstico	7
1.5.1 Clínicos	7
1.5.2 Exámenes bioquímicos.....	7
1.5.3 Análisis genético	7
1.5.4 Exámenes de imagen	8
1.6. Diagnóstico diferencial	8
1.7.- Tratamiento	9
<i>1.7.1 Tratamiento dietético y nutricional</i>	<i>9</i>
<i>1.7.2 Tratamiento farmacológico</i>	<i>9</i>
<i>1.7.3 Tratamiento quirúrgico</i>	<i>10</i>
2 PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO	11

2.3. Enfermedad actual.....	11
2.4. Revisión de aparatos y sistemas.....	11
Constitucional:	11
2.1 Antecedentes personales	14
2.2 Antecedentes familiares	14
2.5. Examen físico.....	14
2.6. Impresión diagnóstica	16
2.7. Exámenes de ingreso	16
2.8. Evolución del paciente primera hospitalización.....	19
AGRUPACIÓN SINDRÓMICA.....	48
DISCUSIÓN	49
ABREVIATURAS.....	50
CONCLUSIONES.....	51
REFERENCIAS Y RECURSOS	
ANEXOS	

RESUMEN

El presente trabajo de titulación da a conocer el caso de una niña que a la edad de 1 mes y 16 días inicia con el debut de su enfermedad, presentando a los 16 días de vida sintomatología inicial de vómitos postprandiales, de gran volumen, con 1 mes de evolución, además de ictericia marcada desde el nacimiento que no mejora. En los antecedentes familiares un hermano que fallece a los 8 meses con sintomatología similar al de nuestra paciente. Paciente es ingresada al servicio de pediatría del Hospital José María Velasco Ibarra del Tena, con el diagnóstico de: Desnutrición Marasmática, Ictericia Prolongada, Reflujo Gastroesofágico. Examen físico: Piel: ictericia generalizada, escleras de tinte icterico. Cabeza: fontanela anterior ligeramente deprimida. Abdomen: ligera hepatomegalia. Diagnóstico de egreso: Galactosemia, Ictericia prolongada, Reflujo gastroesofágico, Anemia. A los 3 meses de edad, se realiza screening metabólico el cual reporta: niveles ligeramente elevados de tirosina. Por lo que se tiene como diagnóstico presuntivo de Tirosinemia. La misma se confirma con exámenes genéticos a los 7 meses de vida. En el caso se puede observar que la paciente no recibe el tratamiento específico para su enfermedad, el cual es la Nitisinona, ya que dicho medicamento no se encuentra en el cuadro básico de MSP, en cuanto al tratamiento nutricional se mantiene con formula maternizada libre de fenilalanina, la cual es utilizada en la galactosemia. La evolución de la paciente no fue favorable la misma que fallece a los 9 meses de vida con falla multiorgánica.

Palabras clave: <TECNOLOGÍAS Y CIENCIAS DE LA INGENIERÍA>, <MEDICINA>, <TIROSINEMIA>, <ICTERICIA>, <FALLA HEPÁTICA>, <HEPATOCARCINOMA>, <FUMARILACETOACETATO>, <SUCCINILACETONA>, <MALEILACETOACETATO> <NITISINONA >.

SUMMARY

The present titling work discloses the case of a girl, who at the age of 1 month and 16 days, begins her disease, presenting at 16 days of life initial symptomatology of vomiting of 3-4 a day postprandially, of great volume, with 1 month of evolution, in addition to presenting a marked jaundice from birth that does not improve. In the family history, one brother died at 8 months with similar symptomatology. The patient enters the pediatric service of Hospital Jose Maria Velasco Ibarra at Tena, with diagnosis of Marasmatic Denutrition, Prolonged Jaundice, and Gastro esophageal Reflux. Physical examination: Skin: jaundice in zones I, II and III, scleras of jaundice dye. Head: anterior fontanel slightly depressed. Abdomen: slight hepatomegaly. Diagnosis of discharge: Galactosemia, Prolonging Jaundice, Esophageal Gastro Reflux, anemia. At 3 months of age a metabolic screening is performed, which reports: slightly elevated levels of tyrosine; therefore, there is a presumptive diagnosis of tyrosinemia, confirmed with genetic tests at 7 months of age. In the case, it can be observed the patient does not receive specific treatment for her disease, based on Nitisinone, which is the drug of choice in the pathology, but not found in the basic MSP chart. As for the nutritional treatment, it is maintained with formula free of phenylalanine, used in galactosemia. The evolution of the patient was not favorable, because she died at 9 months of age with multiorganic failure.

Keywords: <TECHNOLOGY AND SCIENCE OF ENGINEERING <, <MEDICINE>, <TIROSINEMIA>, <ICTERICIA>, <HEPATICFAILURE>, <HEPATOCARCINOMA> <FUMARILACETOACETATO>, <SUCCINILACETONA>, <MALEILACETOACETATO>, <NITISINONA>

INTRODUCCIÓN

La Tirosinemia es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, que interviene en el catabolismo de la tirosina. La Tirosinemia tipo I se trata de una mutación en el gen FAH. La incidencia mundial es de 1/100.000 nacidos vivos. Trata de un error innato metabólico causada por la deficiencia de la enzima de la hidrolasa del fumarilacetoacetato (FAH) del catabolismo de la tirosina, lo que provoca un depósito de succinilacetona y maleilacetoacetato (compuestos tóxicos), a nivel hepático y renal. Existen dos formas de presentación: Aguda o neonatal que se presenta en los primeros meses de vida con peor pronóstico y Crónica que se presenta en edades adolescentes llegando a ser incluso asintomática. Además se describen otros tipos: Tirosinemia tipo II con manifestaciones oculo-cutáneas y la Tirosinemia tipo III con sintomatología neurológica. Se realiza un análisis cronológico del caso clínico de una paciente de 1mes 16 días de vida, la evolución de su patología y la falta de manejo específico de la enfermedad. Además de la falta de medicación a nivel público para evitar complicaciones mortales propias de la patología.

1 MARCO TEORICO

Las tirosinemias son un grupo de trastornos congénitos del metabolismo, caracterizados por la acumulación de tirosina y sus metabolitos en la sangre y líquidos orgánicos, originados por el déficit de algunas enzimas. (Ponton, ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO: TIROSINEMIAS, 2004)

1.1 Clasificación

La Tirosinemia tipo I se caracteriza por manifestaciones hepato-renales, incapacidad para ganar peso, ictericia, diarrea, vómitos, alteraciones en la orina y sangrado frecuente. Debido a mutaciones en el gen FAH, con localización cromosómica: 15q23-q25. (Hillgartner, Coker, Koenig, Moore, Barnby, & MacGregor, 2016)

La Tirosinemia de tipo II o Síndrome de Richner-Hanhart presenta manifestaciones oculocutáneas e intelectual. Los síntomas oculares son: enrojecimiento, fotofobia, lagrimeo excesivo, dolor, opacificación corneal, la neovascularización, ulceración corneal, disminución de la agudeza visual; y se desarrollan durante el primer año de vida. Las manifestaciones cutáneas consisten en pápulas no pruriginosas hiperqueratósicas y placas ubicadas principalmente en las palmas y en las plantas, a menudo se asocian con una hiperhidrosis. La afectación del sistema nervioso central es el déficit intelectual, problemas de conducta, nistagmo, temblor, ataxia y convulsiones. Causada por mutaciones en el gen TAT (16q22.1) que codifica para la tirosina aminotransferasa (TAT). (Khochtali, Daldoul, Zina, Yahia, & Khairallah, 2018)

La Tirosinemia tipo III es extremadamente rara, se caracteriza por síntomas conductuales, deterioro cognitivo, problemas de coordinación y equilibrio, retraso del desarrollo mental y convulsiones con ausencia de manifestaciones hepáticas. Causada por mutaciones en el gen HPD, que codifica la 4-hidroxifenilpiruvato dioxigenasa, localizado en el cromosoma (12q24.31). (Ponton, ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO: TIROSINEMIAS, 2004)

1.2 Epidemiología

Según varias revistas pediátricas la incidencia mundial de la Tirosinemia Tipo I es de 1/100.000 nacidos vivos, teniendo como área de mayor prevalencia Quebec, Canadá, donde su incidencia es de 1/16,000 individuos. Presentándose mayormente en la raza blanca. (Nardelio N., Salgado B., & Bravo, 2002)

La Tirosinemia Tipo II es más rara y se presenta en 1 persona en 250,000 individuos. (Bendadi, y otros, 2013)

El Tipo III es aún más raro y solamente se sabe de algunos casos reportados. (Bendadi, y otros, 2013)

En cuanto a la población latina se tienen pocos datos estadísticos, pero se presenta como referencia la de 12 pacientes chilenos teniendo predominio de 2M:1H. Existen otros estudios en evolución, con resultados no oficiales que revelan que en Venezuela se tiene un área geográfica de 60 km la aparición de Tirosinemia Tipo I es de 3 a 4 casos por año. (ECURED, 2010)

En cuanto a Ecuador no existe ningún dato epidemiológico de esta enfermedad.

A nivel local no se ha encontrado estadística en cuanto a la patología, pero en de la ciudad del Tena este es el único caso reportado, aunque como veremos en el desarrollo del caso clínico, existe gran posibilidad que el hermano de la paciente haya sido otro caso no pesquisado, ya que la madre en la indagación de la anamnesis declara que su primer hijo fallece con sintomatología similar a nuestra paciente. (Gutiérrez-Camacho, Villalpando-Carrión, Escobar-Sánchez, & Valadez-Reyes, 2010)

1.3 Etiología

La Tirosinemia tipo I es una enfermedad hereditaria autonómica recesiva, debido a mutaciones en el gen FAH, con localización cromosómica: 15q23-q25. (Bendadi, y otros, 2013)

Trata de un error innato del metabolismo, ocasionada por la deficiencia o ausencia de la actividad enzimática de la hidrolasa del fumarilacetoacetato (FAH) del catabolismo de tirosina, lo que provoca una acumulación de succinilacetona y maleilacetoacetato, que produce insuficiencia hepática con comorbilidades que involucran el sistema renal (enfermedad hepatorenal), raquitismo secundario y el sistema neurológico, con riesgo a largo plazo del desarrollo de carcinoma hepatocelular. Su forma de presentación puede ser en la etapa neonatal grave hasta una presentación asintomática tardía. (Ponton, Errores inatos del metabolismo, 2004)

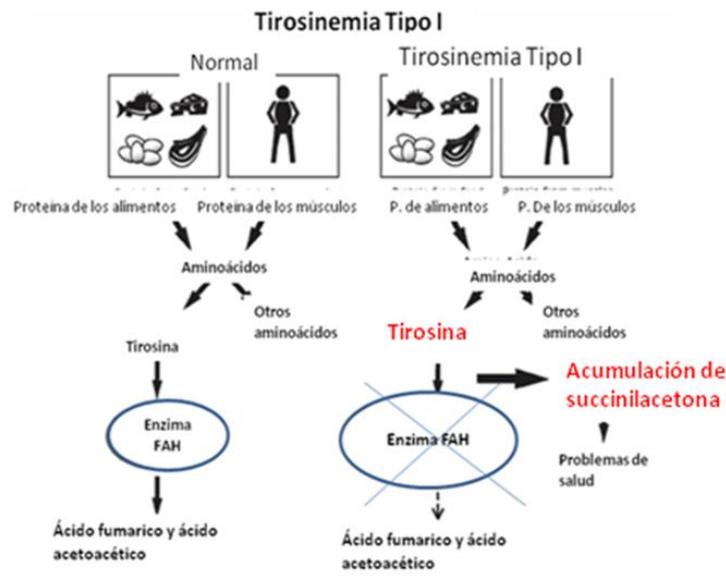


Figura 1-1: Tirosinemia Tipo I

1.4 Factores de riesgo

Se conoce como factor de riesgo aquel que aumenta la posibilidad de adquirir una enfermedad o que predice el pronóstico o curso de la misma. En cuanto a la Tirosinemia sus factores de riesgo son:

1.3.1 Factores de riesgo no modificables

- Padres portadores del gen causante de la enfermedad
- Raza blanca

1.3.2 Factores de riesgo modificables

- Diagnóstico tardío
- Escasos recursos económicos
- Falta de accesibilidad de Nitisinona (NTBC) y formula PKU o baja en fenilalanina

1.4 Manifestaciones clínicas

La Tirosinemia I puede presentarse de forma aguda en edades muy tempranas en los primeros meses de vida, la cual se caracteriza por daño hepato-renal, siendo de peor pronóstico; y la forma crónica la cual se puede desarrollar a edades adolescentes, caracterizándose con cuadros de cirrosis. (Martinez Izquierdo & Avellanda Fernandez, 2004)

1.4.1 Alteraciones hepáticas

- Ictericia (Hiperbilirrubinemia a expensas de la directa)
- Edema en miembros inferiores
- Ascitis
- Hepatomegalia - Esplenomegalia
- Cirrosis
- Hepatocarcinoma (aguda y crónica)

1.4.2 Alteraciones gástricas

- Vómitos
- Distensión abdominal
- Diarrea
- Heces con sangre (Abreu, 2013)

1.4.3 Alteraciones renales

- Orina de color de col hervida
- Síndrome de Fanconi (afectación tubular proximal)
- Glucosuria, aminoaciduria y bicarbonaturia.
- Raquitismo hipofosfatemico (fosfaturia)
- Nefrocalcinosis causada por hipercalciuria (Solera & Dalmau, 2008)

1.4.4 Alteraciones cardiacas

- Miocardiopatía
- Taquicardia (Couse, 2010)

1.4.5 Alteraciones neurológicas

- Retraso del desarrollo neuromotor
- Polineuropatía
- Hiperextensión de tronco y cuello
- Convulsiones
- Coma (Couse, 2010)

1.4.6 Otras manifestaciones

- Dificultad para ganar peso
- Retraso del crecimiento
- Letargia
- Hipoglicemia por hiperplasia pancreática
- Irritabilidad
- Hipertensión arterial
- Pseudoporfiria (sangrado, petequias, hematomas)

1.5 Diagnóstico

1.5.1 Clínicos

- Manifestaciones hepáticas: hígato-esplenomegalia, ictericia, edema, ascitis, sangrado gastrointestinal
- Manifestaciones renales: disminución de la función renal o insuficiencia renal
- Manifestaciones neurológicas: neuropatía periférica, irritabilidad, entre otros (Santacoloma Osorio, 2017)

1.5.2 Exámenes bioquímicos

- Análisis básico: niveles de coagulación (TP, TTP), transaminasas (TGO, TGP), bilirrubinas (elevada a expensa de la directa)
- Química sanguínea: glucosa (hipoglicemia), creatinina elevada (daño renal), elevación de la alfa-fetoproteína
- Hipofosforemia, hiperfosfaturia, glucosuria, aminoaciduria, acidosis metabólica.
- Plasma: Niveles elevados de tirosina (> 200- 300 $\mu\text{mol/l}$), metionina y de fenilalanina. Niveles elevado de Succinilacetona
- Orina: aumento de la excreción urinaria de tirosina, metionina, ácido δ -aminolevulínico, 4-hidroxifenilderivados, ác. succinilacetoacético y succinilacetona. Aminoaciduria
- Enzimática: Medida de la actividad del porfobilinógenosintasa PBG-S o aminolevulínico dehidratasa δ -ALAD en sangre total heparinizada o eritrocitos, con disminución de su actividad por acción de SA.
- Medida de la actividad FAH (muy disminuida) en linfocitos, fibroblastos de piel cultivados, biopsia hepática y/o eritrocitos. (Cerdeza Perez, Del Toro, Diaz M, & Jara , 2010)

1.5.3 Análisis genético

- Análisis de mutaciones de IVS12+5G-> A (francocanadiense), W262X (fineses), y la IVS6-1G-> T (mediterráneo), IVS6-1 (g>t) (España)

- Diagnostico prenatal: presencia de succinilacetona SA en líquido amniótico o vellosidades coriónicas
- Diagnostico natal: cuantificación de succinilacetona en plasma u orina mayor especificidad y sensibilidad (Cerdeza Perez, Del Toro, Diaz M, & Jara , 2010)

1.5.4 Exámenes de imagen

- Ecografía y resonancia magnética abdominal: presencia de nódulos hepáticos
- Ecografía y resonancia magnética renal: nefrocalcinosis, aumento de las dimensiones renales
- Rx de tórax: buscando signos de raquitismo

1.6. Diagnóstico diferencial

Disfunción hepatocelular severa

- Hemocromatosis neonatal
- Infección viral o bacteriana (Hepatitis vírica, citomegalo virus)
- Tóxicos
- Cirrosis
- Hepatitis neonatal de células gigantes
- Fibrosis quística

Errores congénitos del catabolismo de la tirosina

- Tirosinemia transitoria del recién nacido (Roura, Jiménez, Viera, Cuervo, Peña, & Noguera., 2012)
- Tirosinemia tipo I o hepatorenal
- Tirosinemia tipo II u oculocutánea
- Tirosinemia tipo III

Otros errores congénitos del metabolismo

- Galactosemia

- Glucogenosis tipo I
- Fructosemia
- Defectos de beta-oxidación
- Deficiencia de fructosa -1,6 di fosfatasa
- Hipotiroidismo (Farreras & Rozman, 2016)

Otros

- Síndrome hemofagocítico

1.7.- Tratamiento

1.7.1 Tratamiento dietético y nutricional

- Fórmula maternizada especial con FAH o PKU libre de tirosina y fenilalanina
- Dieta con restricción de tirosina y fenilalanina
- La dieta se debe acompañar del tratamiento farmacológico Nitisinona
- Suplementación de minerales y aminoácidos de acuerdo a la edad
- Evitar la ingesta de proteínas naturales.
- Es necesario ajustar los requerimientos de ambos aminoácidos para el desarrollo y crecimiento de cada paciente

1.7.2 Tratamiento farmacológico

En cuanto al tratamiento farmacológico sea hecho un análisis de varios artículos cuales indican que hasta la actualidad el único tratamiento existente es la Nitisinona o NTBC (2- (2-nitro-4-trifluoro-metilbenzoil)-1,3-ciclohexanodiona), la misma que bloquea el segundo paso de la degradación de tirosina (dioxigenasa del ácido parahidroxifenilpirúvico), evitando la acumulación de succinilacetona, misma que provoca el daño hígato-renal que es característica la enfermedad, con disminución del riesgo de la aparición de hepatocarcinoma. Dosis: 1mg/kg/día cada 12 horas vía oral. En casos con daño hepático se puede iniciar con 10mg/kg hasta la estabilización de la función hepática (Santiago, 2016)

Efectos adversos: trombocitopenia, fotofobia, y neutropenia.

Objetivo: disminución de tirosina <200 $\mu\text{mol/l}$, fenilalanina <30 $\mu\text{mol/l}$, succinilacetona <0.1 $\mu\text{mol/l}$

Varios casos indican efectos favorables el aporte de vitamina D sobre todo en pacientes con raquitismo

1.7.3 Tratamiento quirúrgico

Trasplante hepático: se recomienda el trasplante hepático en pacientes con insuficiencia hepática severa, hepatocarcinoma o cambios celulares malignos, o en pacientes en los que el tratamiento con Nitisinona ha fallado. (Nardiello N, 2002)

2 PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

2.1 Datos De Filiación:

Nombre: NN

Edad: 1 Mes 16 Días

Género: Femenino

Fecha De Nacimiento: 19/07/2017

Lugar De Nacimiento: Tena

Lugar De Residencia: Archidona

Residencia Ocasional: Archidona

Etnia: Indígena

Estado Civil: Soltera

Tipo De Sangre: O Rh +

Fecha De Ingreso: 05/09/2017

2.2 Motivo de Consulta: vómito.

2.3. Enfermedad actual

Madre de la niña refiere que hace aproximadamente 1 mes como fecha real y aparente presenta un aproximado de 3-4 vómitos por día, de contenido alimentario, de gran cantidad, postprandial, mismo que es precedido por nauseas; en controles en el Centro de Salud facultativo indica que cuadro es propio de la edad. Por persistencia de la sintomatología acude a consulta externa del servicio de pediatría del Hospital José María Velasco Ibarra en donde se decide su ingreso.

2.4. Revisión de aparatos y sistemas

Constitucional:

- **Variaciones de peso:** Pertinente positivo (<3 desviaciones estándar)

- **Anorexia:** Pertinente negativo
- **Fatiga:** Pertinente negativo
- **Debilidad:** Pertinente positivo (hipoactiva)
- **Fiebre:** Pertinente negativo
- **Sudores:** Pertinente negativo
- **Escalofríos:** Pertinente negativo
- **Insomnio:** Pertinente negativo
- **Irritabilidad:** Pertinente positivo (irritable al manejo)

Piel:

- **Rash:** Pertinente negativo
- **Prurito:** Pertinente negativo
- **Lesiones cutáneas:** Pertinente negativo
- **Contusiones:** Pertinente negativo
- **Trastornos hemorrágicos:** Pertinente negativo

Cabeza:

- **Cefaleas:** Pertinente negativo
- **Perdidas de conocimiento:** Pertinente negativo
- **Convulsiones:** Pertinente negativo
- **Traumatismos:** Pertinente negativo

Ojos:

- **Visión:** Pertinente negativo
- **Dolor:** Pertinente negativo
- **Enrojecimiento:** Pertinente negativo
- **Irritación:** Pertinente negativo
- **Lagrimeo excesivo:** Pertinente negativo

Oídos:

- **Audición:** Pertinente negativo
- **Dolor:** Pertinente negativo
- **Vértigo:** Pertinente negativo

Respiratorio superior:

- **Resfriados frecuentes:** Pertinente negativo
- **Goteo retranasal:** Pertinente negativo
- **Epistaxis:** Pertinente negativo

Respiratorio inferior:

- **Tos:** Pertinente positivo (tos esporádica)
- **Falta de aliento:** Pertinente negativo
- **Sibilantes:** Pertinente negativo
- **Hemoptisis:** Pertinente negativo

Linfático:

- **Aumento de tamaño de nódulos:** Pertinente negativo

Cardiovascular:

- **Dolor torácico:** Pertinente negativo
- **Palpitaciones:** Pertinente negativo
- **Presión arterial:** Pertinente negativo
- **Falta de aliento:** Pertinente negativo
- **Ortopnea:** Pertinente negativo
- **Edema:** Pertinente negativo

Gastrointestinal:

- **Disfagia:** Pertinente negativo
- **Pirosis:** Pertinente negativo
- **Nauseas:** Pertinente positivo (nausea presentes antes del vomito)
- **Vómitos:** Pertinente positivo (3-4 vómitos por día)
- **Hematemesis:** Pertinente negativo
- **Dolor abdominal:** Pertinente negativo
- **Intolerancia a los alimentos:** Pertinente positivo (vomito postprandial)
- **Hematoquezia:** Pertinente negativo
- **Ictericia:** Pertinente positivo (ictericia presente desde los primeros días de vida)
- **Cambios en las heces:** Pertinente negativo
- **Diarrea:** Pertinente positivo (diarrea por 2 ocasiones en escasa cantidad de consistencia semi-líquida hace 3 días)
- **Estreñimiento:** Pertinente negativo

Genitourinario:

- **Poliurea:** Pertinente negativo
- **Disuria:** Pertinente negativo
- **Hematuria:** Pertinente negativo
- **Tenesmo vesical:** Pertinente negativo

Sistema nervioso:

- **Síntomas neurológicos:** Pertinente negativo

Locomotor:

- **Atrofia:** Pertinente negativo
- **Hipotonía:** Pertinente negativo
- **Movimientos involuntarios:** Pertinente negativo

2.1 Antecedentes personales

El paciente NN, nació en el Cantón Tena residente en Archidona, comunidad San Jorge

Antecedentes Prenatales: 5 controles en el centro de salud, ecografías 2. Recibe vitaminas, hierro y ácido fólico, recibe vacunas del tétano y de la influenza al 3er y 4to mes de embarazo. Infección del trato urinario si al 3er y 6to mes con tratamiento ambulatorio. Factor y grupo de sangre de la madre O Rh +

Natales: producto de la tercera gesta, nacimiento céfalo-vaginal, a las 38.2 semanas de edad gestacional, intrahospitalario (en camilla). Antropometría: Peso al nacer: 2230 g, talla: 47 cm, PC: 31.5. APGAR 8-9. Factor y grupo de sangre del RN: O Rh +. Hospitalizado por: recién nacido a término, bajo peso al nacer, policitemia, riesgo metabólico, riesgo de sepsis.

Postnatales: lactancia materna exclusiva, esquema de vacunas completo para su edad

Alergias: no refiere

Antecedente clínico: ninguno

Antecedentes quirúrgicos: ninguno

2.2 Antecedentes familiares

Hermano fallece a los 8 meses de edad por cuadro clínico de ictericia e hiperbilirrubinemia

2.5. Examen físico

SIGNOS VITALES

FC: 146 x minuto

FR: 30 x minuto

Temperatura: 36.9 °C

Saturación de oxígeno: 98%

ANTROPOMETRÍA

Peso: 3 kg

Talla: 51 cm

IMC: 18.06

Perímetro cefálico: 34cm

Paciente consciente activo reactivo al manejo, hidratada, afebril, buen reflejo de succión

Piel: ictericia en zona I, II, y III, turgencia y textura adecuada

Cabeza: normo cefálica, cabello de implantación normal, fontanela anterior ligeramente deprimida

Ojos: escleras de tinte icterico, Pupilas isocóricas normo reactivas a la luz y acomodación.

Nariz: fosas nasales permeables.

Boca: mucosas orales húmedas, paladar integro, encías normales para la edad, reflejo de succión normal.

Orofaringe: no congestiva

Cuello: simétrico, no se palpan adenomegalias.

Tórax: simétrico expansible, no se observan signos de dificultad respiratoria

Corazón: ruidos cardiacos normo fonéticos, no soplos.

Pulmones: murmullo vesicular conservado, no se auscultan ruidos sobreañadidos.

Abdomen: Suave depresible no doloroso a la palpación, RHA presentes, se palpa leve hepatomegalia.

Columna vertebral: simétrica, sin patología aparente.

Extremidades superiores e inferiores: tono, movilidad y fuerza conservada, pulsos palpables, reflejos conservados.

Talla: 51 cm (<3 Desviaciones estándar)

Peso: 3 kg (<3 Desviaciones estándar, ganancia de peso 16g/día)

PC: 34cm (<3 Desviaciones estándar)

IMC: 11.53 kg/m²

2.6. Impresión diagnóstica

1. Desnutrición Marasmática
2. Ictericia Prolongada
3. Hipertrofia Pilórica
4. Reflujo Gastroesofágico

2.7. Exámenes de ingreso

Biometría Hemática

Leucocitos: 7.2, neutrófilos: 28.9 %, linfocitos: 55.8%, Eosinófilos: 6.1%, HB: 9.6 g/dl, HCT: 30%, VCM: 91, MCH: 30, plaquetas: 578.000

Química Sanguínea

Glucosa basal: 87.3, TGO: 53, TGP: 24, Bilirrubina total: 12.81, bilirrubina directa: 7.03, bilirrubina indirecta: 5.78, proteínas totales en suero : 4.3, albumina en suero: 2.8

Hormonal

TSH: 4.93 (NORMAL), T4: 7.28

Serología

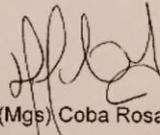
HIV: No reactivo

STORCH : normal

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION.
Fecha y Hora de in	2017-09-06 07:37	SERVICIOS	PEDIATRIA
Fecha de impresió	2017-09-06 10:58	CAMA	6/16
	SALA	Edad	49 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
GLUCOSA BASAL	87.30	mg/dl	06/09/2017 08:58
AMINOTRANSFERASAS			
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA	53	U/L	06/09/2017 08:58
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	24	U/L	06/09/2017 08:58
BILIRRUBINAS			
BILIRRUBINA TOTAL	12.81 *	mg/dl	1.00 - 7.50 06/09/2017 08:58
BILIRRUBINA DIRECTA	7.03 -	mg/dl	06/09/2017 08:58
BILIRRUBINA INDIRECTA	5.78	mg/dl	06/09/2017 08:58
PROTEINAS SERICAS			
PROTEINAS TOTALES EN SUERO	4.3	g/dL	06/09/2017 08:58
ALBUMINA EN SUERO	2.8	g/dL	06/09/2017 08:58
Técnica: ESPECTROFOTOMETRIA			
GLOBULINA EN SUERO	1.5	g/dL	1.50 - 3.00 06/09/2017 08:58

VALIDADO
POR:



Lic. (Mgs) Coba Rosa

HEMATOLOGIA

BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	7.20	K/μL	* 10.00 - 26.00 06/09/2017 09:16
NEUTROFILOS	2.07	K/μL	* 6.00 - 23.50 06/09/2017 09:16
LINFOCITOS	3.99	K/μL	2.50 - 10.50 06/09/2017 09:16
MONOCITOS	0.65	K/μL	0.00 - 3.50 06/09/2017 09:16
EOSINOFILOS	0.44	K/μL	0.00 - 2.00 06/09/2017 09:16
BASOFILOS	0.01	K/μL	06/09/2017 09:16
NEUTROFILOS %	28.9	%	* 45.0 - 75.0 06/09/2017 09:16
LINFOCITOS %	55.8	%	41.0 - 61.0 06/09/2017 09:16
MONOCITOS %	9.1	%	0.0 - 10.0 06/09/2017 09:16
EOSINOFILOS %	6.1	%	* 0.0 - 5.0 06/09/2017 09:16
BASOFILOS %	0.1	%	0.0 - 2.0 06/09/2017 09:16
RECuento DE GLOBULOS ROJOS	3.37	M/μL	* 4.00 - 6.00 06/09/2017 09:16
HEMOGLOBINA	9.6	g/dL	* 15.0 - 22.0 06/09/2017 09:16
HEMATOCRITO	30.0	%	* 44.0 - 66.0 06/09/2017 09:16
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	91.0	fL	* 102.0 - 115.0 06/09/2017 09:16
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	30.0	Pg	* 33.0 - 39.0 06/09/2017 09:16

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION.
Fecha y Hora de in	2017-09-06 07:37	SERVICIOS	PEDIATRIA
Fecha de impresió	2017-09-07 11:48	CAMA	6/16
	SALA		Edad

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
INMUNOLOGIA			
HERPES 1 Y 2 IgG	20.60	(+)	07/09/2017 10:20
NEGATIVO: <0.9 INDETERMINADO: 0.9 - < 1.1 POSITIVO: >1.1			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
TOXOPLASMA IgG	21.10	(+)	07/09/2017 10:20
NEGATIVO: <6.5 IU/ml INDETERMINADO: >6.5 - < 8 IU/ml POSITIVO: >8 IU/ml			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
TOXOPLASMA IgM	0.03	(-)	07/09/2017 10:20
NEGATIVO: <0.9 INDETERMINADO: 0.9 - < 1.1 POSITIVO: >1.1			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
RUBEOLA IgG	7.36	IU/ml	07/09/2017 10:20
NEGATIVO: < 5 UI/ml. INDETERMINADO: 5 - 10 UI/ml POSITIVO: > 10 UI/ml.			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
RUBEOLA IGM	0.491	(-)	07/09/2017 10:20
Negativo <0.9 Positivo > 1.1 Indeterminado 0.9 a 1.1			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
CITOMEGALOVIRUS IgG	8.18	(+)	07/09/2017 10:20
NEGATIVO: <0.9 INDETERMINADO: 0.9 - < 1.1 POSITIVO: >1.1			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
CITOMEGALOVIRUS IgM	0.13	(-)	07/09/2017 10:20
NEGATIVO: <0.9 INDETERMINADO: 0.9 - < 1.1 POSITIVO: >1.1			
Técnica:CMIA-INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
SIFILIS IgM	Negativo		07/09/2017 11:47

Historia:	1550345035	Orden No.:	2017090612
Fecha y Hora de in	2017-09-06 07:37	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION.
Fecha de impresió	2017-09-06 10:58	SERVICIOS	PEDIATRIA
	SALA	CAMA	6/16
			Edad

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
HEMATOLOGIA			
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.8	g/dL	28.0 - 36.0
PLAQUETAS	578.000	K/ μ L	150.000 - 450.000
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	10.0	fL	7.4 - 10.4
RECuento DE RETICULOCITOS	0.8	%	
VALIDADO POR:			

Historia:	1550345035	PROCEDEN
Fecha y Hora de in	2017-09-06 07:37	SERVICIOS
Fecha de impresió	2017-09-06 14:22	CAMA
	SALA	
Examen	Resultado	Unidad
	HORMONAL	
TSH (HORMONA TIROESTIMULANTE)	4.93	ulU/ml
Rangos de referencia		
1 año	0.40 - 8.6	ulU/ml
2 años	0.36 - 7.6	ulU/ml
3 años	0.33 - 6.7	ulU/ml
4 años	0.33 - 6.3	ulU/ml
5 años	0.34 - 6.1	ulU/ml
6 años	0.34 - 6.0	ulU/ml
7 años	0.34 - 5.8	ulU/ml
8 años	0.35 - 5.7	ulU/ml
9 años	0.35 - 5.6	ulU/ml
10 años	0.36 - 5.5	ulU/ml
11 años	0.36 - 5.5	ulU/ml
12 años	0.36 - 5.4	ulU/ml
Técnica:QUIMIOLUMINISCENCIA		
T4 TOTAL (TT4)	7.28	ug/dl.
VALOR DE REFERENCIA 3 A 24 ug/dl.		
VALIDADO		

2.8. Evolución del paciente primera hospitalización

Día 1: 05/09/2017

Paciente de 1 mes 16 días de edad, en condiciones estables, no presenta buena tolerancia gástrica, durante la tarde realiza 2 vómitos de contenido alimenticio, de abundante cantidad, FC: 166 lpm, FR: 35 rpm, T°: 36.5 °C, SAT O₂: 93%. A la espera de eco abdominal.

Día 2: 06/09/2017

Paciente de 1 mes 17 días de edad, en condiciones estables, durante la noche no presenta vómitos, FC: 125 lpm, FR: 36 rpm, T°: 36.6 °C, SAT O₂: 99%. Piel ictérica en zona I, II y III. A los diagnósticos se le añade anemia moderada microcítica hipocrómica. Se realiza eco abdominal el cual se encuentra en parámetros normales

EDAD : 1 mes

ECOGRAFIA ABDOMINAL:

Hígado: De tamaño normal, con ecogenicidad conservada , contornos regulares, no lesión focal. Lóbulo derecho mide 44 mm.

Vesícula biliar: que mide 13x3 mm, normalmente distendida por el ayuno, no litiasis ni otras lesiones endoluminales, pared fina .

Vías Biliares: intra y extrahepáticas no dilatadas.

Páncreas : no se visualiza por interposición de gas.

Bazo De tamaño y ecogenicidad normal, no lesión focal.

Riñones: Simétricos, de forma, tamaño, situación normal, ecogenicidad conservada, parénquima homogéneo, con regularidad de su cortical. No visualizo litiasis ni hidronefrosis.

Vejiga : vacía

Se explora región antropilórica con dificultad por presencia de gas, sin visualizarse alteraciones por este estudio.

No visualizo adenomegalias intra abdominales ni masa por este estudio.

No líquido libre en cavidad abdominal.

IDG:

- Estudio dentro de parámetros normales.

Día 3: 07/09/2017

Paciente de 1 mes 18 días de edad, en condiciones estables, no presenta buena tolerancia gástrica, durante la noche realiza 1 vomito de contenido alimenticio, precedido por episodio de tos, FC: 110 lpm, FR: 36 rpm, T°: 36.8 °C, SAT O₂: 96%. Piel icterica en zona I, II y III. Paciente que se mantiene con seno materno a libre demanda. Se solicita bilirrubinas, fosfatasa alcalina. Se administra multivitaminas 1 ml VO

Examen	Resultado	Unidades	Valores de refe
QUIMICA SANGUINEA			
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA	56	U/L	
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	18	U/L	
GAMA GT	157	U/L	
BILIRRUBINAS			
BILIRRUBINA TOTAL	11.48	mg/dl	* 1.00 - 7.5
BILIRRUBINA DIRECTA	6.95	mg/dl	
BILIRRUBINA INDIRECTA	4.53	mg/dl	
FOSFATASA ALCALINA	1304	IU/l	

Día 4: 08/09/2017

Paciente de 1 mes 19 días de edad, en condiciones estables, realiza 1 vómito, FC: 102 lpm, FR: 38 rpm, T°: 36.9 °C, SAT O₂: 96%. Peso : 2.86 kg

Química Sanguínea

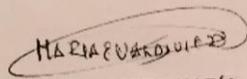
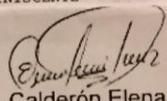
TGO: 56, TGP: 18, Gama GT: 157, Bilirrubina total: 11.48, bilirrubina directa: 6.95, bilirrubina indirecta: 4.53, Fosfatasa Alcalina: 1304

Día 5: 09/09/2017

Paciente de 1 mes 20 días de edad, en condiciones estables, no realiza vómitos, FC: 125 lpm, FR: 45 rpm, T°: 36.5 °C, SAT O₂: 97%. Peso: 2.88 kg

Grupo sanguíneo: O Positivo, COOMS directo: negativo, COOMS indirecto: negativo, hepatitis A IgG Negativo, Hepatitis B: Negativo

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION.
Fecha y Hora de in	2017-09-09 15:31	SERVICIOS	PEDIATRIA
Fecha de impresió	2017-09-09 18:59	CAMA	16
	SALA	6	Edad
			52 Dias

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
HEMATOLOGIA			
GRUPO SANGUINEO Y FACTOR			
FACTOR RH	POSITIVO		09/09/2017 18:3
GRUPO SANGUINEO	O		09/09/2017 18:3
COOMBS DIRECTO	NEGATIVO		09/09/2017 18:3
MADUREZ FETAL: < 6%			
COOMBS INDIRECTO	NEGATIVO		09/09/2017 18:3
MADUREZ FETAL: > 10%			
	VALIDADO POR:		
			
	LIC. VALDIVIEZO MARÍA		
INMUNOLOGIA			
HEPATITIS A IgG	NEGATIVO		09/09/2017
Técnica: CMIA- INMUNOANALISIS QUIMIOLUMINISCENTE			
	VALIDADO POR:		
			
	Lic. Calderón Elena		
SEROLOGIA			
Antígeno de superficie de Hepatitis B	NEGATIVO		09/09/201
	VALIDADO		

Historia:	1500855208	PROCEDENC
Fecha y Hora de in	2017-09-09 15:33	SERVICIOS
Fecha de impresió	2017-09-09 19:21	CAMA
	SALA	

Examen	Resultado	Unidad
HEMATOLOGIA		
GRUPO SANGUINEO Y FACTOR		
FACTOR RH	POSITIVO	
GRUPO SANGUINEO	O	
	VALIDADO	

Día 6: 10/09/2017

Paciente de 1 mes 21 días de edad, en condiciones estables, asintomática, FC: 138 lpm, FR: 38 rpm, T°: 36.4 °C, SAT O₂: 96%. Peso: 2.97 kg. Piel icterica en zona I, II y III. Escleras ictericas. Paciente que se mantiene con seno materno a libre demanda.

Día 7: 11/09/2017

Paciente de 1 mes 22 días de edad, paciente que permanece tranquila. FC: 120 lpm, FR: 38 rpm, T°: 36.7 °C, SAT O₂: 97%. Piel icterica en zona I, II y III. Paciente que en la noche realiza 1 vomito en escasa cantidad de contenido alimenticio

Día 8: 12/09/2017

Paciente de 1 mes 23 días de edad, paciente que permanece tranquila. FC: 98 lpm, FR: 35 rpm, T°: 36.6 °C, SAT O₂: 95%. Piel icterica en zona I, II y III. Eco abdominal en parámetros normales

EDAD : 1 Mes

ECOGRAFIA ABDOMINAL:

Se explora región antro pilórica siendo de ecoestructura normal, se evidencia pared fina, a nivel del píloro tiene un grosor máximo de 1,7mm, a nivel del antro mide 1.25mm.

Hígado: De tamaño normal, con ecogenicidad conservada, contornos regulares, no lesión focal. Lóbulo derecho mide 43 mm.

Vesícula biliar: que mide 19X7 mm, normalmente distendida por el ayuno, no litiasis ni otras lesiones endoluminales, pared fina de 0.6 mm.

Vías Biliares: intra y extrahepáticas de trayecto habitual no dilatadas. El colédoco mide 0.6mm, la vía biliar intrahepática es apenas perceptible.

Páncreas: No se visualiza por interposición de gas.

Bazo De tamaño y ecogenicidad normal, no lesión focal.

Riñones: Simétricos, de forma, tamaño, situación normal, ecogenicidad conservada, parénquima homogéneo, con regularidad de su cortical. No visualizo litiasis ni hidronefrosis.

Riñón derecho mide 41x17mm, cortical de 4mm.
Riñón izquierdo mide 40x19mm, cortical de 4mm.

Vejiga: vacía.

No visualizo adenomegalias intra abdominales ni masa por este estudio.
No líquido libre en cavidad abdominal.

IDG:

- Estudio dentro de parámetros normales.

Día 9: 13/09/2017

Paciente de 1 mes 24 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos. FC: 129 lpm, FR: 33 rpm, T°: 36.7 °C, SAT O₂: 97%. Piel ictérica en zona I, II y III. Tinte ictérico permanece con la misma intensidad desde su ingreso.

Química Sanguínea

TGO: 66, TGP: 31, Bilirrubina total: 10.45, bilirrubina directa: 6.27, bilirrubina indirecta: 4.18.

Historia:	1550345035				Orden No.:	
Fecha y Hora de in	2017-09-13 07:46				PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION
Fecha de impresió	2017-09-13 08:45	SALA	6		SERVICIOS	PEDIATRIA
					CAMA	16
						Edad
Examen	Resultado	Unidades	Valores de refer			
QUIMICA SANGUINEA						
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA	66	U/L				
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	31	U/L				
BILIRRUBINAS						
BILIRRUBINA TOTAL	10.45	mg/dl	*	1.00 - 7.50		
BILIRRUBINA DIRECTA	6.27	mg/dl				
BILIRRUBINA INDIRECTA	4.18	mg/dl				
	VALIDADO POR:					

Día 10: 14/09/2017

Paciente de 1 mes 25 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos. FC: 135 lpm, FR: 35 rpm, T°: 36.7 °C, SAT O₂: 95%. Piel ictérica en zona I, II y III. Tinte ictérico permanece con la misma intensidad desde su ingreso. Se decide suspender lactancia materna y mantener con formula maternizada sin lactosa 30 ml cada 2 horas, para descartar galactosemia

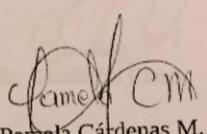
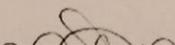
Día 11: 15/09/2017

Paciente de 1 mes 26 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos. FC: 130 lpm, FR: 38 rpm, T°: 36.6 °C, SAT O₂: 95%. Piel ictérica en zona I, II y III. Se mantiene con formula maternizada

Día 12: 16/09/2017

Paciente de 1 mes 27 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos. FC: 110 lpm, FR: 25 rpm, T°: 36.7 °C, SAT O₂: 98 %. Continua Piel ictérica en zona I, II y III.

Paciente:	1550345035	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION:
Historia:	2017-09-16 08:08	SERVICIOS	PEDIATRIA
Fecha y Hora de in	2017-09-16 10:12	CAMA	Edad 59 Dias
Fecha de impresió	SALA		

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
QUIMICA SANGUINEA			
GLUCOSA BASAL	88.50	mg/dl	16/09/2017 09:37
UREA	17.12	mg/dl	16/09/2017 09:37
NITROGENO UREICO EN SUERO (BUN)	8.00	mg/dl	16/09/2017 09:37
CREATININA EN SUERO	0.2	mg/dl	16/09/2017 09:37
AMINOTRANSFERASAS			
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA	95	U/L	16/09/2017 09:37
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	49	U/L	16/09/2017 09:37
BILIRRUBINAS			
BILIRRUBINA TOTAL	8.38	mg/dl	1.00 - 7.50 16/09/2017 09:37
BILIRRUBINA DIRECTA	5.57	mg/dl	16/09/2017 09:37
BILIRRUBINA INDIRECTA	2.81	mg/dl	16/09/2017 09:37
FOSFATASA ALCALINA	744	IU/l	16/09/2017 09:37
VALIDADO POR:  Lcda. Pamela Cárdenas M.			
HEMATOLOGIA			
HEMOGLOBINA Y HEMATOCRITO			
HEMOGLOBINA	8.0	g/dL	15.0 - 22.0 16/09/2017 08:44
HEMATOCRITO	25.0	%	44.0 - 66.0 16/09/2017 08:44
VALIDADO POR: 			

Día 13: 17/09/2017

Paciente de 1 mes 28 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 132 lpm, FR: 40 rpm, T°: 36.8 °C, SAT O₂: 98 %. Piel ictérica en zona I, II y III. Peso 3.08 Kg

Día 14: 18/09/2017

Paciente de 1 mes 29 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 128 lpm, FR: 36 rpm, T°: 36.6 °C, SAT O₂: 95 %. Piel ictérica en zona I y II.

Día 15: 19/09/2017

Paciente de 1 mes 30 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 130 lpm, FR: 30 rpm, T°: 36.7 °C, SAT O₂: 95 %. Piel ictérica en zona I, escleras ictéricas +/-++.

Día 16: 20/09/2017

Paciente de 1 mes 31 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 112 lpm, FR: 30 rpm, T°: 36.2 °C, SAT O₂: 96 %. Piel ictérica en zona I y II, escleras ligeramente ictéricas.

Día 17: 21/09/2017

Paciente de 2 meses de edad paciente que permanece estable, es enviada a la ciudad de Quito al instituto de enfermedades metabólicas para su valoración, durante el viaje no realiza vómitos, con buena tolerancia a la dieta con formula. Piel icterica en zona I y II, escleras ictericas

Día 18: 22/09/2017

Paciente de 2 meses 1 día de edad, paciente que permanece tranquila, presenta 2 vómitos durante la noche precedidos por eventos de tos, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 144 lpm, FR: 35 rpm, T°: 36 °C, SAT O₂: 98 %. Piel icterica en zona I y II, escleras ligeramente ictericas.

Día 19: 23/09/2017

Paciente de 2 meses 2 días de edad, paciente que durante la noche presenta 2 vómitos de contenido blanquecino, con dificultad de apego a la dieta. FC: 140 lpm, FR: 38 rpm, T°: 36.6 °C, SAT O₂: 97 %. Piel icterica en zona I y II, escleras ligeramente ictericas.

Día 20: 24/09/2017

Paciente de 2 meses 3 días de edad, paciente que permanece tranquila, no vómitos durante la noche, con buena tolerancia a la dieta. FC: 138 lpm, FR: 40 rpm, T°: 36.5 °C, SAT O₂: 94 %. Piel icterica en zona I, escleras ligeramente ictericas.

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia	
QUIMICA SANGUINEA				
BILIRRUBINAS SERICAS				
BILIRRUBINA TOTAL	5.77 ↑	mg/dl	1.00 - 7.50	24/09/2017 09:10
BILIRRUBINA DIRECTA	3.95 ↑	mg/dl		24/09/2017 09:10
BILIRRUBINA INDIRECTA	1.81	mg/dl		24/09/2017 09:10
VALIDADO POR: 				
HEMATOLOGIA				
BIOMETRIA HEMATICA				
LEUCOCITOS	10.30	K/μL	10.00 - 26.00	24/09/2017 09:30
NEUTROFILOS	3.33	K/μL *	6.00 - 23.50	24/09/2017 09:30
LINFOCITOS	4.84	K/μL	2.50 - 10.50	24/09/2017 09:30
MONOCITOS	1.14	K/μL	0.00 - 3.50	24/09/2017 09:30
EOSINOFILOS	0.96	K/μL	0.00 - 2.00	24/09/2017 09:30
BASOFILOS	0.01	K/μL		24/09/2017 09:30
NEUTROLIFOS %	32.4	% *	45.0 - 75.0	24/09/2017 09:30
LINFOCITOS %	47.1	%	41.0 - 61.0	24/09/2017 09:30
MONOCITOS %	11.1	% *	0.0 - 10.0	24/09/2017 09:30
EOSINOFILOS %	9.3	% *	0.0 - 5.0	24/09/2017 09:30
BASOFILOS %	0.1	%	0.0 - 2.0	24/09/2017 09:30
RECUESTO DE GLOBULOS ROJOS	3.10	M/μL *	4.00 - 6.00	24/09/2017 09:30
HEMOGLOBINA	9.3 ↓	g/dL *	15.0 - 22.0	24/09/2017 09:30
HEMATOCRITO	29.0 ↓	% *	44.0 - 66.0	24/09/2017 09:30
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	95.0	fL *	102.0 - 115.0	24/09/2017 09:30
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	30.4	pg *	33.0 - 39.0	24/09/2017 09:30
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	31.9	g/dL	28.0 - 36.0	24/09/2017 09:30
PLAQUETAS	541.000	K/μL *	150.000 - 450.000	24/09/2017 09:30
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	10.0	fL	7.4 - 10.4	24/09/2017 09:30
VALIDADO 				

Día 21: 25/09/2017

Paciente de 2 meses 4 días de edad, paciente que permanece tranquila, presenta 1 vómito en la noche sin relación con la ingesta de alimentación, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 127 lpm, FR: 42 rpm, T°: 36.2 °C, SAT O₂: 96 %. Piel ictérica en zona I

Día 22: 26/09/2017

Paciente de 2 meses 5 días de edad, paciente que permanece tranquila, presenta 1 vómito en la noche sin relación con la ingesta de alimentación, con buena tolerancia a la dieta con formula. FC: 120 lpm, FR: 40 rpm, T°: 36.4 °C, SAT O₂: 96 %. Piel ictérica en zona I. Se decide alta medica, a la espera de resultados de interconsulta con Instituto de enfermedades metabólicas y hematología. Seguimiento por consulta externa

Diagnóstico de egreso: Descartar Galactosemia, Hiperbilirrubinemia prolongada, Reflujo gastroesofágico, Anemia.

2.9.- Seguimiento post- hospitalario

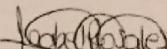
10/10/2017 – Consulta Externa Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 2 meses 20 días, madre de la paciente refiere que persisten las nauseas que llegan al vomito, de forma esporádica. Peso: 3500 g. Ganancia de peso 20 gramos día. Examen físico: continua ictericia escleral. Cardio – pulmonar normal. Exámenes de control: bilirrubina total: 6.73 mg/dl, indirecta: 2.6 mg/dl, directa: 4.1 mg/dl, hematocrito: 35, hemoglobina: 11.4 g/dl.

Diagnóstico: Hiperbilirrubinemia prolongada , DC Galactosemia, obstrucción de vías biliares

Historia:	1550345035	PROCEDECIA	CONSULTA EXTERNA	
Fecha y Hora de in	2017-10-06 07:49	SERVICIOS	PEDIATRIA	
Fecha de impresió	2017-10-06 14:31	CAMA	Edad	79
		SALA	146604	
Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia	
QUIMICA SANGUINEA				
BILIRRUBINAS SERICAS				
BILIRRUBINA TOTAL	6.73	mg/dl	1.00 - 7.50	06
SUERO ICTERICO				
BILIRRUBINA DIRECTA	4.05	mg/dl		0
BILIRRUBINA INDIRECTA	2.68	mg/dl		C
VALIDADO POR: 				

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	CONSULTA_EXTERNA		
Fecha y Hora de in	2017-10-10 13:03	SERVICIOS	PEDIATRIA		
Fecha de impresió	2017-10-10 13:22	SALA	CAMA	Edad	83 Dias

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia		
HEMATOLOGIA					
HEMOGLOBINA Y HEMATOCRITO					
HEMOGLOBINA	11.4	g/dL	*	15.0 - 22.0	10/10/2017 13:22
HEMATOCRITO	35.0	%	*	44.0 - 66.0	10/10/2017 13:22
VALIDADO POR:					

18/10/2017 – Consulta Externa Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 3 meses de edad, en condiciones estables con poca ganancia de peso. Peso: 3500 g. Examen físico: persiste leve ictericia escleral +/+++ . Cardio – pulmonar normal. Se realiza screening metabólico el cual reporta: TSH: 1.8, 17OHP (Hiperplasia Congénita Suprarrenal) 3.0, biotinidasa: 33.2, tirosina: 623.8 (ref 20- 450) , se reporta niveles de tirosina ligeramente elevados.

Diagnóstico: trastorno metabólico, probable Tirosinemia tipo I,

Nota: no se cuenta al momento con formula FAH, por lo cual se envía formula maternizada sin lactosa



I. A. E. M.
INSTITUTO ANDINO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS
 Calle B EDIFICIO METROCITY y Mariana de Jesús.
 Quito, Ecuador. Telefono: 2447417

PACIENTE: [REDACTED]

Apreciado Colega:

La exploración rutinaria del recién nacido es normal. La concentración de **tirosina es ligeramente elevada y debe ser controlada si está clínicamente indicada.**

Todos estos resultados deben ser cotejados con la clínica del paciente.

Si usted tiene alguna pregunta no dude en contactarse con nosotros en cualquier momento.


**Universitätsklinikum
Hamburg-Eppendorf**

Arbeitsbereich
Neugeborenen-screening
und Stoffwechsel-Diagnostik
Prof. Dr. R. Senter

Zentrum für Diagnostik
 Martinistr. 52
 20249 Hamburg
 Tel: +49(0)40 7410-53737
 Fax: +49(0)40 7410-57318
 chw-labor@uka.de
 www.uka.de

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Martinstr. 52, 20249 Hamburg, Germany
 Arbeitsbereich Neugeborenen-screening und Stoffwechsel-Diagnostik
**Instituto Andino de Enfermedades Metabólicas
IAEM**
 Calle B Lote 6 Edif. Metrocity entre San Gabriel y
 Quito - Ecuador
 Ecuador


 DAKKS
 Deutsche
 Akkreditierung
 DAkkS-13276-08-0

Submitter code: 1401

Medical Report Newborn Screening

Patient: [REDACTED]
 Date of Birth: 19.07.2017 (W) 07:50
 Sample taken: 21.09.2017 09:45
 Reporting date: 06.10.2017

Lab.number: 60005110
 Received: 02.10.2017 14:23
 Birth Protocol Number:
 Fallnummer: S01270460
 Status: Final report

06.10.2017

Dear colleague,
the analysis of the sample (dried blood spot) which has been sent to our laboratory yielded the following results:

Parameter	Result	Reference range	2. Result	2. Reference range
TSH (Hypothyreosis)	1.8	0 - 15 µU/ml		
17OHP (congenital adrenal hyperplasia)	3.0	0 - 30 nmol/l		
Biotinidase	33.2	3.3 - 100 U/g Hb	14.9	1.5 - 44.8 mU/gpt
Galactose-1-P-uridylyltransferase	7.7	3.5 - 100 U/g Hb		
MS/MS*	normal			
phenylalanins	85.1	20 - 139 µmol/l		
tyrosine	623.8	20 - 450 µmol/l		

Normal result.

Evaluation
The routine newborn screening is normal. The concentration of tyrosine is slightly elevated and should be controlled if clinically indicated.

22/10/2017 - Hospitalización – Hospital José María Velasco Ibarra

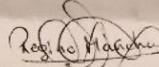
Paciente es llevada al área de emergencia por presentar alza térmica no cuantificada de 12 horas de evolución, sin causa aparente, que no cede a los medios físicos, acompañada de vomito de color amarillento en abundante cantidad, sin mal olor, por 5 ocasiones. Además refiere que hace 72 horas paciente se encuentra inapetente, y aumentado su ictericia.

Examen físico: paciente activa, irritable al manejo, hidratada. Piel ictericia en zona I, II, III. Cabeza fontanelas normotensas. Ojos: escleras ictericas. Boca: mucosas orales húmedas orofaringe no congestiva. Pulmones: murmullo vesicular conservado. Corazón rítmico, no soplos. Abdomen: distendido ligeramente, suave, depresible, RHA aumentados, no se palpan adenomegalias, se palpa hepatomegalia 1.5 cm de bajo del reborde costal. RIG: genitales externos aparentemente normales. Extremidades: simétricas, tono y fuerza conservado, no edema. Peso: 3.5 kg

Diagnostico de ingreso: Hiperbilirrubinemia en estudio

Exámenes De Ingreso

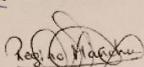
Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	EMERGENCIA
Fecha y Hora de in	2017-10-22 18:56	SERVICIOS	EMERGENCIA
Fecha de impresió	2017-10-22 18:24	CAMA	Edad
	SALA		95 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
AMINOTRANSFERASAS			
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA		U/L	22/10/2017 18:
NO HAY REACTIVO			
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	242	U/L	22/10/2017 18:2
BILIRRUBINAS			
BILIRRUBINA TOTAL	8.38	mg/dl	22/10/2017 18:2
BILIRRUBINA DIRECTA	5.39	mg/dl	22/10/2017 18:2
BILIRRUBINA INDIRECTA	2.99	mg/dl	22/10/2017 18:2
PCR CUANTITATIVO	0.0	mg/dl	0.0 - 9.0 22/10/2017 18:24
ELECTROLITOS PERFIL			
SODIO	140.0	mmol/L	22/10/2017 18:24
POTASIO	5.10	mmol/L	22/10/2017 18:24
CLORO	98.00	mmol/L	22/10/2017 18:24
VALIDADO POR:  Lic. Mancheno Regina			
HEMATOLOGIA			
BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	20.00	K/μL	* 5.00 - 15.00 22/10/2017 17:26
NEUTROFILOS	10.44	K/μL	* 1.10 - 6.60 22/10/2017 17:26
LINFOCITOS	6.98	K/μL	* 1.00 - 7.00 22/10/2017 17:26
MONOCITOS	2.38	K/μL	* 0.00 - 1.00 22/10/2017 17:26
EOSINOFILOS	0.14	K/μL	* 0.00 - 7.00 22/10/2017 17:26
BASOFILOS	0.06	K/μL	* 22/10/2017 17:26
NEUTROLIFOS %	55.2	%	* 31.0 - 51.0 22/10/2017 17:26
LINFOCITOS %	34.9	%	* 38.0 - 42.0 22/10/2017 17:26
MONOCITOS %	8.9	%	* 0.0 - 10.0 22/10/2017 17:26
EOSINOFILOS %	0.7	%	* 0.0 - 5.0 22/10/2017 17:26
BASOFILOS %	0.3	%	* 0.0 - 2.0 22/10/2017 17:26
RECUENTO DE GLOBULOS ROJOS	4.59	M/μL	* 4.10 - 5.50 22/10/2017 17:26
HEMOGLOBINA	14.3	g/dL	* 10.5 - 14.4 22/10/2017 17:26
HEMATOCRITO	43.8	%	* 32.0 - 43.0 22/10/2017 17:26
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	95.0	fL	* 72.0 - 90.0 22/10/2017 17:26
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	31.2	Pg	* 24.0 - 32.0 22/10/2017 17:26
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.7	g/dL	* 28.0 - 36.0 22/10/2017 17:26

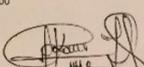
Paciente:	1550345035	PROCEDENCIA	EMERGENCIA
Fecha y Hora de in	2017-10-22 16:56	SERVICIOS	EMERGENCIA
Fecha de impresió	2017-10-22 18:24	CAMA	Edad
	SALA		

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
HEMATOLOGIA			
PLAQUETAS	548.000	K/μL	* 150.000 - 450.000 22/10/2017 17:26
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	10.2	fL	* 7.4 - 10.4 22/10/2017 17:26
VELOCIDAD DE ERITROSEDIMENTACION	14	mm/h	* 22/10/2017 17:26
VALIDADO POR: 			

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	EMERGENCIA
Fecha y Hora de in	2017-10-22 16:56	SERVICIOS	EMERGENCIA
Fecha de impresió	2017-10-22 19:13	SALA	Edad
		CAMA	95 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
GAMA GT	140	U/L	22/10/2017 18:58
FOSFATASA ALCALINA	1436	IU/L	22/10/2017 19:13
VALIDADO POR:  Lic. Mancheno Regina			
URIANALISIS			
ELEM. Y MICRO. DE ORINA			
COLOR	AMARILLO		22/10/2017 18:51
ASPECTO	TRANSPARENTE		22/10/2017 18:51
DENSIDAD	1.015		22/10/2017 18:51
pH	6.0		22/10/2017 18:51
LEUCOCITOS EN ORINA	+	/UL	22/10/2017 18:51
CETONAS	++		22/10/2017 18:51
CELULAS EPITELIALES	3-5	/campo	22/10/2017 18:51
PIOCITOS	8-10	/campo	22/10/2017 18:51
PIOCITOS (VAL. REF.): 0 - 1 : NEGATIVO 1 - 50 : NUMEROSOS 50 - 100 : ABUNDANTES MAYOR A 100 : CAMPO LLENO			
HEMATIES	3-5	/campo	22/10/2017 18:51
HEMATIES (VAL. REF.): 0 - 1 : NEGATIVO 50 - 100 : ABUNDANTES MAYOR A 100: CAMPO LLENO			
BACTERIAS	+	/campo	22/10/2017 18:5
BACTERIAS (VAL. REF.): 0 - 358 : NEGATIVO 359 - 622 : ESCASAS 623 - 886 : + 887 - 1149 : ++ MAYOR A 1149 : +++			
GOTA FRESCA (ORINA)			22/10/2017 18:5
COCOS GRAM POSITIVO: ESCASOS VALIDADO			

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION.
Fecha y Hora de in	2017-10-23 05:07	SERVICIOS	PEDIATRIA
Fecha de impresió	2017-10-23 05:58	SALA	Edad
		CAMA	96 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
ELECTROLITOS PERFIL			
SODIO	140.4	mmol/L	23/10/2017 05:58
POTASIO	4.50	mmol/L	23/10/2017 05:58
CLORO	103.00	mmol/L	23/10/2017 05:58
VALIDADO POR:  Lic. Hirjojosa Karina			
HEMATOLOGIA			
BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	21.10	K μ L *	5.00 - 15.00 23/10/2017 05:50
NEUTROFILOS	9.30	K μ L *	1.10 - 6.60 23/10/2017 05:50
LINFOCITOS	9.56	K μ L *	1.00 - 7.00 23/10/2017 05:50
MONOCITOS	2.09	K μ L *	0.00 - 1.00 23/10/2017 05:50
EOSINOFILOS	0.13	K μ L	0.00 - 7.00 23/10/2017 05:50
BASOFILOS	0.06	K μ L	23/10/2017 05:50
NEUTROLIFOS %	44.0	%	31.0 - 51.0 23/10/2017 05:50
LINFOCITOS %	45.2	% *	38.0 - 42.0 23/10/2017 05:50
MONOCITOS %	9.9	%	0.0 - 10.0 23/10/2017 05:50
EOSINOFILOS %	0.6	%	0.0 - 5.0 23/10/2017 05:50
BASOFILOS %	0.3	%	0.0 - 2.0 23/10/2017 05:50
RECUESTO DE GLOBULOS ROJOS	3.81	M μ L *	4.10 - 5.50 23/10/2017 05:50
HEMOGLOBINA	11.8	g/dL	10.5 - 14.4 23/10/2017 05:50
HEMATOCRITO	36.7	%	32.0 - 43.0 23/10/2017 05:50
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	96.0	fL *	72.0 - 90.0 23/10/2017 05:50
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	31.0	pg	24.0 - 32.0 23/10/2017 05:50
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.2	g/dL	28.0 - 36.0 23/10/2017 05:50
PLAQUETAS	489.000	K μ L *	150.000 - 450.000 23/10/2017 05:50
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	10.6	fL *	7.4 - 10.4 23/10/2017 05:50
VALIDADO POR: 			

Tratamiento:

- Formula maternizada sin lactosa 2 oz cada 3 horas
- Ampicilina 175 mg iv stat y cada 6 horas (200 mg/kg/día)

- Reponer ml por ml con sales de hidratación oral

24/10/2017 - Segundo Día De Hospitalización

Paciente que descansa tranquila con ultimo pico febril de 37.7 a las 22:00 , que se controla con medios físicos. Paciente es enviada a cita con gastroenterología en el hospital boca Ortiz, en donde suspenden su ingreso por falta de ecografía. Paciente con buena tolerancia a la formula maternizada sin lactosa. Signos vitales: Fr: 40 rpm, Fc: 138 lpm, T°: 36.8, Sat O₂ : 96%.

Examen físico: paciente activa, reactiva al manejo, hidratada. Piel ictericia en zona I, II, III. Cabeza fontanelas normotensas. Ojos: escleras ictericas. Boca : mucosas orales húmedas orofaringe no congestiva. Pulmones: murmullo vesicular conservado. Corazón rítmico, no soplos. Abdomen: suave, depresible, ligeramente distendido, RHA presentes, no se palpan adenomegalias, se palpa hepatomegalia 2 cm de bajo del reborde costal. RIG: genitales externos aparentemente normales. Extremidades: simétricas, tono y fuerza conservado , no edema. Se decide alta medica con antibiótico ambulatorio.

Tratamiento

- Bajar temperatura con medios físicos
- Amoxicilina mas acido clavulánico 100 mg vía oral cada 8 horas por 6 días
- Control por consulta externa



26/10/2017 – Consulta Externa Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 3 meses de edad. Se observa disminución de la ictericia, durante 48 horas no ha presentado alzas térmicas. Examen físico: ictericia escleral. Cardio – pulmonar normal. Abdomen se palpa hepatomegalia. Peso: 3600 g.

Diagnóstico provisional: enfermedad metabólica (Tirosinemia).

Tratamiento: formula baja en proteínas 3-4 oz cada 3 horas

22/11/2017 – Consulta Externa - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 4 meses de edad. Madre refiere deposiciones semilíquidas por 4 ocasiones, además presenta vomito desde hace 3 semanas. Examen físico: persiste ictericia. Cardio–pulmonar normal. Abdomen se palpa hepatomegalia a nivel de epigastrio. Peso: 3620 g.

Diagnóstico provisional: enfermedad metabólica (Tirosinemia).

21/12/2017 – Consulta Externa - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 5 meses de edad. Paciente acude a control, con diagnóstico presuntivo de Tirosinemia, se solicita la realización de exámenes de tirosina y fenilalanina en sangre. Examen físico: persiste ictericia. Cardio-pulmonar normal. Abdomen se palpa hepatomegalia 3 cm debajo del reborde costal. Peso: 3500 g. Escasa ganancia de peso

Diagnóstico provisional: enfermedad metabólica (Tirosinemia).

22/01/2018 – Consulta Externa - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 6 meses de edad. Madre refiere que paciente presenta deposiciones de color café oscuro, 2 veces a día , alza térmica de 2 semanas de evolución con un máximo de 39°. Examen físico: afebril, poco activa al manejo, disminución de la ictericia escleral +/+++. Cardio-pulmonar normal. Abdomen se palpa hepatomegalia 3 cm debajo del reborde costal. Peso: 3580 g.

Diagnóstico: enfermedad metabólica (Tirosinemia). Infección del tracto urinario

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
URINALISIS			
ELEM. Y MICRO. DE ORINA			
COLOR	AMARILLO		22/01/2018 18:57
ASPECTO	LIG TURBIO		22/01/2018 18:57
DENSIDAD	1.020		22/01/2018 18:57
pH	5.0		22/01/2018 18:57
BILIRUBINAS	+		22/01/2018 18:57
CELULAS EPITELIALES	1-3	/campo	22/01/2018 18:57
PROCTOS	0-2	/campo	22/01/2018 18:57
PROCTOS (VAL. REF.):			
0 - 1	: NEGATIVO		
1 - 50	: NUMEROSOS		
50 - 100	: ABUNDANTES		
MAYOR A 100:	CAMPO LLENO		
HEMATIES	0-2	/campo	22/01/2018 18:57
HEMATIES (VAL. REF.):			
0 - 1	: NEGATIVO		
50 - 100	: ABUNDANTES		
MAYOR A 100:	CAMPO LLENO		
BACTERIAS	ESCASAS	/campo	22/01/2018 18:57
BACTERIAS (VAL. REF.):			
0 - 358	: NEGATIVO		
359 - 622	: ESCASAS		
623 - 886	: +		
887 - 1149	: ++		
MAYOR A 1149:	: +++		
COYA FRESCA (ORINA)			22/01/2018 18:57
GRAM: COCOS GRAM POSITIVOS (ESCASOS).			
VALIDADO			

22/02/2018 – Consulta Externa - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 7 meses de edad. Madre refiere presencia de fiebre después de vacuna. Paciente en condiciones estables. Peso: 3480 g. Paciente que se alimenta con formula etapa 1. Se recomienda dieta para la edad sin proteína, baja en fenilalanina. Continuar lactancia con formula especial (formula sin lactosa). Papillas de vegetales y frutas

Diagnóstico: enfermedad metabólica (Tirosinemia). Desnutrición grave

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
HEMATOLOGIA			
BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	10.30	K/ μ L	5.00 - 15.00 22/02/2018 11:32
NEUTROFILOS	3.19	K/ μ L	1.10 - 6.60 22/02/2018 11:32
LINFOCITOS	5.56	K/ μ L	1.00 - 7.00 22/02/2018 11:32
MONOCITOS	1.01	K/ μ L	0.00 - 1.00 22/02/2018 11:32
EOSINOFILOS	0.53	K/ μ L	0.00 - 7.00 22/02/2018 11:32
BASOFILOS	0.01	K/ μ L	31.0 - 51.0 22/02/2018 11:32
NEUTROFILOS %	35.0	%	38.0 - 42.0 22/02/2018 11:32
LINFOCITOS %	54.0	%	0.0 - 10.0 22/02/2018 11:32
MONOCITOS %	5.8	%	0.0 - 5.0 22/02/2018 11:32
EOSINOFILOS %	5.1	%	0.0 - 2.0 22/02/2018 11:32
BASOFILOS %	0.1	%	4.10 - 5.50 22/02/2018 11:32
RECUENTO DE GLOBULOS ROJOS	3.84	M/ μ L	10.5 - 14.4 22/02/2018 11:32
HEMOGLOBINA	10.9	g/dL	32.0 - 43.0 22/02/2018 11:32
HEMATOCRITO	34.0	fL	72.0 - 90.0 22/02/2018 11:32
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	87.0	fL	24.0 - 32.0 22/02/2018 11:32
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	27.4	Pg	28.0 - 36.0 22/02/2018 11:32
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	31.5	g/dL	150.000 - 450.000 22/02/2018 11:32
PLAQUETAS	208.000	K/ μ L	7.4 - 10.4 22/02/2018 11:32
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	11.0	fL	

16/04/2018 – Consulta Externa - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente femenino de 8 meses de edad. Madre refiere que desde hace 8 días presenta tos, sin alzas térmicas, sin otro síntoma acompañante. Examen físico: afebril, poco activa al manejo, orofaringe: levemente congestiva. Pulmones: buena entrada y salida de aire. Corazón rítmico, no soplos. disminución de la ictericia. Abdomen se palpa hepatomegalia 3 cm debajo del reborde costal. Peso: 3600 g. Talla: 57 cm.

Prescripción: Dieta baja en fenilalanina. Continuar lactancia con formula baja en fenilalanina PKU. Papillas de vegetales y frutas. Hierro 12.5 mg vía oral 3 veces por semana

Diagnóstico: Tirosinemia. Desnutrición grave.

Hoja informativa genética

20-3-2018

Paciente [redacted] de 8 meses, femenina, con antecedentes de ictericia desde el mes de nacida, vomito y hepatomegalia. Refiere una hermana fallecida con igual condición a los 8 meses de nacida.

Exámenes indicados:

Se indica estudio molecular del Gen Alfa-Antitripsina (AAT). Se determino que la paciente es Homocigota normal lo que se asocia a un nivel normal de la AAT en el suero sanguíneo.

Screening Metabólico:

Existe aumento de varios aminoácidos que pueden estar elevados junto en varias condiciones del metabolismo incluso con la dieta, pero los dos más elevados y que pueden corresponder con la clínica de la paciente son la **Alania, Metionina y la tirosina.**

TGP y TGO elevadas, glucosa en suero baja, bilirrubina total y directa elevadas. Tiempo de protrombina elevada.

La sospecha diagnóstica frente a la presentación clínica y de laboratorio una Tirosinemia tipo I. La revisión de la literatura en relación a esta patología plantea su **amplia gama de presentación clínica.**

La Tirosinemia tipo I es una enfermedad metabólica de herencia recesiva, causada por la deficiencia de la enzima terminal de la vía de degradación de la tirosina, llamada fumarilacetoacetato hidrolasa cuyo gen está ubicado en el cromosoma 15q 23-25. Compromete principalmente el hígado, sistema nervioso central y riñones. Esta es una enfermedad metabólica de herencia recesiva, típicamente presenta fallo hepático acompañado de hepatomegalia. Los efectos primarios son progresivos, provocando también disfunción renal. La enfermedad hepática produce cirrosis, hiperbilirrubinemia directa, aumento de alfa feto proteína, hipoglicemia. Puede producir ictericia, ascitis y hemorragia. Existe además un aumento en el riesgo de hepatocarcinoma. El fallo renal presenta síndrome de Fanconi: acidosis tubular renal, hipofosfatemia y aminoaciduria. La cardiomiopatía, y alteraciones neurológicas y dermatológicas también pueden ser observadas.

Se sugiere: Rx de tórax para buscar signos de raquitismo, Calcio, fosforo y Alfa-feto proteína.

Valorar Dieta especial libre de tirosina y fenilalanina, leche (Anamix) hasta que se tenga un diagnóstico definitivo.

Pendiente a estudios moleculares realizados en hospital militar para enfermedad de almacenamiento lisosomal.

MTD

Medical Report Metabolic Parameters

05.03.2018

Patient: [redacted]
Date of Birth: ()
Sample taken: 31.01.2018
Reporting date: 05.03.2018

Lab.number: 29657064
Received: 20.02.2018 08:10
External number:
Fallnummer: S01299633
Status: Final report

Dear colleague,
the analysis of the sample which has been sent to our laboratory yielded the following results:

Parameter	Result	Reference range	2. Result	2. Reference range
Amino acids in plasma				
Asparagin	48.40	30 - 76 µmol/L	0.64	0.40 - 1.00 mg/dL
Asparaginsäure ✓	20.20	+ 7 - 14 µmol/L	0.27	0.09 - 0.19 mg/dL
Alanin ✓	1119.10	++ 168 - 572 µmol/L	9.97	1.50 - 5.10 mg/dL
Arginin	86.30	52 - 121 µmol/L	1.50	0.91 - 2.11 mg/dL
Citrullin	28.40	11 - 46 µmol/L	0.50	0.19 - 0.81 mg/dL
Glutamin	291.30	0 - 568 µmol/L	4.26	0 - 8.30 mg/dL
Glutaminsäure ✓	264.90	++ 27 - 75 µmol/L	3.90	0.40 - 1.10 mg/dL
Glycin	282.40	120 - 388 µmol/L	2.12	0.90 - 2.90 mg/dL
Histidin ✓	143.80	+ 39 - 135 µmol/L	2.25	0.61 - 2.11 mg/dL
Isoleucin (essentiell) ✓	83.40	+ 23 - 69 µmol/L	1.09	0.30 - 0.91 mg/dL
Leucin (essentiell) ✓	174.40	+ 68 - 145 µmol/L	2.29	0.89 - 1.90 mg/dL
Methionin (essentiell) ✓	51.90	+ 7 - 27 µmol/L	0.77	0.10 - 0.40 mg/dL
Ornithin	130.70	45 - 151 µmol/L	1.73	0.59 - 2.00 mg/dL
Lysin (essentiell) ✓	288.70	+ 116 - 212 µmol/L	4.22	1.70 - 3.10 mg/dL
Phenylalanin (essentiell) ✓	77.60	+ 30 - 73 µmol/L	1.28	0.50 - 1.21 mg/dL
Serin ✓	380.80	++ 76 - 209 µmol/L	4.00	0.80 - 2.20 mg/dL
Taurin	84.80	48 - 232 µmol/L	1.06	0.60 - 2.90 mg/dL
Threonin (essentiell)	297.80	+ 59 - 227 µmol/L	3.55	0.70 - 2.70 mg/dL
Tyrosin ✓	561.60	++ 33 - 88 µmol/L	10.18	0.60 - 1.59 mg/dL
Valin (essentiell)	370.40	+ 145 - 282 µmol/L	4.34	1.70 - 3.30 mg/dL



I. A. E. M.

INSTITUTO ANDINO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

Calle B EDIFICIO METROCITY y Mariana de Jesús.
Quito, Ecuador. Telefono: 2447417

PACIENTE: [REDACTED]

Apreciado Colega:

El perfil de aminoácidos muestra una elevación de aminoácidos estandarizada por la edad, que puede ser por la ingesta de alimentos o también puede estar relacionada con el transporte. La alanina y la tirosina están marcadamente elevadas, lo que puede estar asociado con una elevación del lactato o una disfunción hepática. Dependiendo de los síntomas, se requieren más investigaciones.

Si usted tiene alguna pregunta no dude en contactarse con nosotros en cualquier momento.

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	CONSULTA EXTERNA
Fecha y Hora de in	2018-04-18 11:27	SERVICIOS	PEDIATRIA
Fecha de impresió	2018-04-18 12:32	SALA	Edad
		RETIRA PACIENTE	273 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
BILIRRUBINAS			
BILIRRUBINA TOTAL	6.92 ↑	mg/dl	18/04/2018 12:32
BILIRRUBINA DIRECTA	4.76 ↑	mg/dl	18/04/2018 12:32
BILIRRUBINA INDIRECTA	2.16 ↑	mg/dl	18/04/2018 12:32
VALIDADO POR: <i>MARIA VALDIVIEZO</i>			
LIC. VALDIVIEZO MARÍA			
HEMATOLOGIA			
BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	9.60 /	K/μL	5.00 - 15.00 18/04/2018 12:04
NEUTROFILOS	5.50	K/μL	1.10 - 6.60 18/04/2018 12:04
LINFOCITOS	3.29	K/μL	1.00 - 7.00 18/04/2018 12:04
MONOCITOS	0.70	K/μL	0.00 - 1.00 18/04/2018 12:04
EOSINOFILOS	0.10	K/μL	0.00 - 7.00 18/04/2018 12:04
BASOFILOS	0.01	K/μL	18/04/2018 12:04
NEUTROLIFOS %	57.3 /	%	31.0 - 51.0 18/04/2018 12:04
LINFOCITOS %	34.3 /	%	38.0 - 42.0 18/04/2018 12:04
MONOCITOS %	7.3	%	0.0 - 10.0 18/04/2018 12:04
EOSINOFILOS %	1.0	%	0.0 - 5.0 18/04/2018 12:04
BASOFILOS %	0.1	%	0.0 - 2.0 18/04/2018 12:04
RECUESTO DE GLOBULOS ROJOS	3.99	M/μL	4.10 - 5.50 18/04/2018 12:04
HEMOGLOBINA	11.4 ↓	g/dL	10.5 - 14.4 18/04/2018 12:04
HEMATOCRITO	33.9	%	32.0 - 43.0 18/04/2018 12:04
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	85.0	fL	72.0 - 90.0 18/04/2018 12:04
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	28.7	pg	24.0 - 32.0 18/04/2018 12:04
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	33.8	g/dL	28.0 - 36.0 18/04/2018 12:04
PLAQUETAS	231.000	K/μL	150.000 - 450.000 18/04/2018 12:04
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	10.4	fL	7.4 - 10.4 18/04/2018 12:04
VALIDADO POR: <i>MARIA VALDIVIEZO</i>			

01/05/2018 – Clínica DAME S. A.

Madre de la paciente refiere que hace 48 horas paciente alza térmica no cuantifica, que se acompaña de distensión abdominal, también indica familiar que tenía que pujar para realizar la micción así como edema por lo que acude al hospital del Tena donde permanece hospitalizada por 48 horas en UCI 6 horas, en las cuales se colocó sonda nasogástrica a caída libre obteniéndose líquido café oscuro en escasa cantidad, además se coloca sonda vesical obteniendo orina colúrica, ha realizado hipoglicemia de 34 mg/dl por lo que se compensa por dos ocasiones con dextrosa al 10 % por lo que es valorado por cirugía general quienes indican abdomen agudo obstructivo por lo que es referido a esta casa de salud.

Resumen de evoluciones y complicaciones

01/05/2018: paciente de 9 meses de edad transferida desde el Hospital del Tena con diagnóstico de intususcepción, desnutrición grave, neumonía vira, crisis convulsivas, Tirosinemia tipo 1, es transferida supuestamente para resolución quirúrgica de problema abdominal.

Abdomen: el abdomen se encuentra suave depresible no doloroso al tacto rectal se observa salida de material fecal sanguinolento en placa de abdomen no hay distensión de asas, no signos de obstrucción intestinal.

Renal: ingresa con una sonda con orina sedimentosa, no sabemos el tiempo de recolección de esta orina, se procede a cambio de sonda sin obtener diuresis.

Metabólico: paciente con antecedentes de Tirosinemia tipo 1 diagnosticada a los 2 meses de edad y confirmado el diagnóstico hace 1 mes, sin tratamiento específico, se le administra fórmula para fenilcetonuria, no para Tirosinemia, nunca ha recibido tratamiento específico. Madre refiere muerte de un hermano los 8 meses de edad, sin diagnóstico específico.

Cirugía pediátrica: paciente hipoactiva, con importante tinte icterico, generalizado.

SNG producción gástrica escasa.

Abdomen: distendido, timpánico, blando depresible, no doloroso, RHA disminuidos, perímetro abdominal 41.5 cm, no signos de irritación peritoneal. Paciente con cuadro colestásico severo a descartar, secundario a Tirosinemia, abdomen no impresiona obstructivo ni inflamatorio.

Respiratorio: sin signos de dificultad respiratoria, adecuada entrada de aire en ambos campos pulmonares, saturaciones normales con apoyo de oxígeno por bigotera.

Infeccioso: ha presentado febrículas sin llegar a la fiebre, la biometría de control se encuentra con leucocitos en 10200, no se ha detectado foco de infección.

Hepático: con enzimas hepáticas elevadas secundarias a su patología de base.

04/05/18: Cardiovascular: hemodinámicamente estable

Respiratorio: Murmullos vesicular audible en ambos campos pulmonares no estertores

Renal: diuresis adecuada con alteraciones de los electrolitos sodio de 126.4

Infecciosos: sin fiebre, adecuada formula leucocitaria.

Neurológico: Glasgow 14/15 modificado para lactantes,

Metabólicos: glicemia de 71,6.

Hallazgos relevantes de exámenes y procedimientos diagnósticos

Amilasa 10.9; bilirrubina directa 9.90; bilirrubina total 13.24; creatinina 0.48; fosfatasa alcalina 202.9; GGT 36.4; glóbulos rojos 3.520.000; HB 10.24; HCTO 32.0; INR 1.15; K 3.29; leucocitos 13.400; LINFFO 18.0; Lipasa 67.9; Monocitos 9.0; NA 128.3; otros suero ictérico (++) ; plaquetas 526.000; segmentarios 73.0; tiempo de protrombina 13.8; tiempo t. parcial 48.5; transaminasa oxalacetica (AST) 432.8; transtaminasa pirúvica (ALT) 96.0; urea 41.4; creatinina 0.49; gasometría ph 7.36; glóbulos rojos 4.290.000; HB 12.48; HCTO 39.0; INR 0.98; K 3.42; leucocitos 10.200; Linfocitos 39.4; monocitos 4.5; NA 130.4; plaquetas 137.000; segmentarios 56.1; tiempo de protrombina 11.8; tiempo t. parcial 50.7; urea 34.7; creatinina 0.47; gasometría ph: 7.35; glóbulos rojos 3.740.000; glucosa en ayunas 68.8; HB 10.88; HCTO 34.0; K 2.45; leucocitos 7.600; linfocitos 57.4; monocitos 7.5; NA 128.5; plaqueta 119.00; segmentarios 35.1; urea 48.6; bilirrubina directa 11.54; bilirrubina total 14.40; creatinina 0.12; gasometría 7.42; glóbulos rojos 3.630.000; glucosa en ayunas 71.6; HB10.56; HCTO 33; k 3.58; leucocitos 6.100; linfocitos 40.3; monocitos 5.5; NA126.3; otros 102.6; plaquetas 120.000; segmentarios 54.2; tiempo de protrombina 12.5; tiempo de sangría 48; transaminasa oxalacetica (AST) 415.1; transaminasa pirúvica (ALT) 97.2; urea 47.2

Resumen de tratamientos y procedimientos terapéuticos

1. Alimentación:

Formula para fenilketonuria 2cc/hora en infusión continua para cada 4 horas para medir residuo

2. Hidratación:

D/A 10% 1000 cc + electrosol Na 35 meq + gluconato de calcio 1 gramo pasar iv a 12 cc/hora

3. Medicación

Omeprazol 5 miligramos iv cada día

Ampicilina sulbactam 200 miligramos iv cada 8 horas día 4

4. Enfermería:

Rutina de UCI.

Control de signos vitales

O2 por bigotera 1 litro por minuto

Diagnostico

Ingreso: Otras septicemias estreptocócicas CIE 10 A408

Desnutrición proteicoalórica, no especificada CIE 10 E46

Egreso: Septicemia estreptocócica CIE 10 A408

Condiciones de egreso y pronóstico

Paciente hemodinámicamente estable sin trabajo respiratorio sin fiebre y mejor control del medio interno, paciente con mal pronóstico.

FECHA: 04/05/2018 HORA:

RESUMEN DEL CUADRO CLINICO
FECHA DE INGRESO: 01/05/2018

APP: ANTECEDENTES PRENATALES
CONTROLES PRENATALES EN NUMERO SEIS EN SUB CENTRO DE SALUD
MADRE: REFIERE INFECCION URINARIA POR DOS OCASIONES EN EL EMBARAZO NO HOSPITALIZACIONES
PREECLAMPSIA
ANTECEDENTES POST NATALES
NACIDA PRETERMUNO 37 SEMANA
NACIDA POR PARTO EUTOSICO SIN COMPLICACIONES DURANTE EL PARTO
ESQUEMA DE VACUNACION INCOMPLETO SEGUN EL MSP
MADRE DE LA PACIENTE (ANA GUATUOCA) REFIERE QUE HACE 48 HORAS PACIENTE ALZA TERMICA NO CUANTIFICA , QUE SE ACOMPAÑA DE DISTENSION ABDOMINAL , TAMBIEN INDI CA FAMILIAR QUE TENIA QUE PUJAR PARA REALIZAR LA MICCION ASI COMO EDEMA POR LO QUE ACUDE AL HOSPITAL DEL TENA DONDE PERMANECE HOSPITALIZADA POR 48 HORAS EN UCI 6 HORAS , EN LA CUALES SE COLOCA SONDA NASOGASTRICA A CALDA LIBRE OBTENIENDOSE LIQUIDO CAFE OSCURO EN ESCASA CANTIDAD , ADEMAS SE COLOCA SONDA VESICAL OBTENIENDO URINA CLORURICA , A REALIZADO HIPOGLICEMIA DE 34 MG/DL POR LO QUE SE COMPENSA POR DOS OCASIONES CON DEXTROSA AL 10 % , POR LO QUE ES VALORADO POR CIRUGIA GENERAL QUENES INDICAN ABDOMEN AGUDO DESTRUCTIVO POR LO QUE ES REFERIDO A ESTA CAS DE SALUD.

RESUMEN DE EVOLUCIONES Y COMPLICACIONES

01/05/18 SE TRATA DE UNA PACIENTE DE 9 MESES DE EDAD TRASFERIDA DESDE HOSPITAL DEL TENA CON DIAGNOSTICO DE INTUSUSCEPCION, DESNUTRICION GAVE, NEUMONIA VIRAL, CRISIS CONVULSIVAS, TIROSINEMIA TIPO 1. ES TRAFERIDA SUPUESTAMENTE PARA RESOLUCION QUIRURGICA DE PROBLEMA ABDOMINAL.
ABDOMEN: EL ABDOMEN SE ENCUENTRA SUAVE DEPRESIBLE NO S DOLOROSO AL TOTO PECTAL SE OBSERVA SALIDA DE MATERIAL FECAL SANGUINOLENTO EN PLACA DE ABDOMEN NO HAY DISTENSION DE ASAS, NO SIGNOS DE OBSTRUCCION INTESTINAL.
RENAL: INGRESA CON URA SONDA CON URINA SEDIMENTOSA, NO SABEMOS EL TIEMPO DE RECOLECCION DE ESTE URINA, SE PROCEDE A CAMBIO DE SONDA SIN OBTENER DIURESIS.
METABOLICO: PACIENTE CON ANTECEDENTES DE TOROSINEMIA TIPO 1 DIAGNOSTICADA A LOS 2 MESES DE EDAD Y CONFIRMADO EL DIAGNOSTICO HACE APROXIMADAMENTE 1 MES, SIN TRATAMIENTO ESPECIFICO, SE LE ADMINISTRA FORMULA PARA TIROSINEMIA, NO PARA TOROSINEMIA, NUNCA HA RECIBIDO TRATAMIENTO ESPECIFICO. MADRE REFIERE NUESTRO DE UN HERMANO A LOS 8 MESES DE EDAD, SIN DIAGNOSTICO ESPECIFICO.
CIRUGIA PEDIATRICA: ACINTE HIPRACTIVA, CON IMPORTANTE TINTE ICTERICO, GENERALIZADO.
SIN PRODUCCION GASTRICA ESCASA
CP. NORMAL, ABDOMEN DISTENDIDO, TIMPANICO, BLANDO DEPRESIBLE, NO DOLOROSO, RHA DISMINUIDOS, PERIMETRO ABDOMINAL 41.0 CM, NO SIGNOS DE IRRITACION PERITONEAL. PACIENTE CON CUADRO COLESTASICO SEVERO A DESCARTAR SECUNDARIO A TIROSINEMIA, ABDOMEN NO IMPRESINA OBSTRUCTIVO NI INFLAMATORIO.
RESPIRATORIO: SIN SIGNOS DE DIFICULTAD RESPIRATORIA, ADECUADA ENTRADA DE AIRE EN AMBOS CAMPOS PULMONARES, SATURACIONES NORMALES CON APOYO DE OXIGENO POR BIGOTERA.
INFECCIOSO: HA PRESENTADO FEBRICULAS SIN LLEAR A LA FIEBRE, LA BIOMETRIA DE COTNROL SE ENCUENTRA CON LEUCOCITOS ENRIJADO, NO SE HA DETECTADO FOCO DE INFECCION.
HEPATICO: CON ENIMAS HEPATICAS ELEVADAS SECUNDARIAS A SU PATOLOGIA DE BASE.
04/05/18 CARDIOVASCULAR: HEMODINAMICAMENTE ESTABLE
RESPIRATORIO: MURMILLOS VESICULA AUDIBLE EN AMBOS CAMPOS PULMONARES NO ESTERTORES
RENAL: DIURESIS ADECUADA CON ALTERACION DE LOS ELECTROLITOS SODIO DE 126.4
INFECCIOSO: SIN FIEBRE , ADECUADA FORMULA LEUCOCITARIA.
NEUROLOGICO: GAWSON 15/15 MODIFICADO PARA LACTNATES
METABOLICO: GLUCICEMIA DE 71,6

HALLAZGOS RELEVANTES DE EXÁMENES Y PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS

AMILASA 11.9;	BILIRRUBINA DIRECTA 9.90;	BILIRRUBINA TOTAL 13.24;	CREATININA 0.48;	FOSFATASA		
ALCALINA 102.9;	SGT 36.4;	GLOBULOS ROJOS 3.520.000;	HB 10.24;	HCTO 32.0;	INR 1.15;	K 3.29;
LEUCOCITOS 17.400;	LINFO 18.0;	LIPASA 67.9;	MONOC 9.0;	NA 128.3;	OTROS SUELO ICTERICO (**);	
PLAQUETAS 526.000;	SEOME 73.0;	TIEMPO DE PROTROMBINA 13.8;	TIEMPO T. PARCIAL 48.5;	TRANSAMINASA		
OXALACITICA (AST) 432.3;	TRASTAMINASA PIRUVICA (ALT) 96.0;	UREA 41.4;	CREATININA 0.49;			

CLINICA DAME
08-MAY-18 10:33:30

DAME

GASOMETRIA PH 7.46; GLOBULOS ROJOS 4.290.000; HB 12.48; HCTO 39.0; INR 0.98; K 3.42; LEUCOCITOS 10.200; LINFO 39.4; MONOC 4.5; NA 130.4; PLAQUETAS 137.000; RECOMENDACIONES; SEGME 56
 TIEMPO DE PROTROMBINA 11.8; TIEMPO T. PARCIAL 50.7; UREA 34.7; CREATININA 0.47; GASOMETRIA 7.35; GLOBULOS ROJOS 3.740.000; GLUCOSA EN AYUNAS 68.8; HB 10.88; HCTO 34.0; K 2.45; LEUCOCITOS 7.630;
 LINFO 57.4; MONOC 7.5; NA 128.5; PLAQUETAS 119.00; SEGME 35.1; UREA 48.6; BILIRRUBINA DIRE 11.54; BILIRRUBINA TOTAL 14.40; CREATININA 0.12; GASOMETRIA 7.42; GLOBULOS ROJOS 3.630.0
 GLUCOSA EN AYUNAS 71.6; HB 10.56; HCTO 33; K 3.58; LEUCOCITOS 6.100; LINFO 40.3; MONOC 5.5; 126.3; CTMOS 102.6; PLAQUETAS 120.00; SEGME 54.2; TIEMPO DE PROTROMBINA 12.5; TIEMPO DE SANG 48; TRANSAMINASA OXALACETICA (AST) 415.1; TRANSAMINASA PIRUVICA (ALT) 97.2; UREA 47.2;

RESUMEN DE TRATAMIENTOS Y PROCEDIMIENTOS TERAPEUTICOS

1.- ALIMENTACION:
 FORMULA PARA FENILKETONURIA 2 CC/ HORA EN INFUSION CONTINUA
 PASAR CADA 4 HORAS PARA MEDIR RESIDUO. .

2.- HIDRATACION:
 D/ALIM 1000 CC + ELECTROSL NA 55 MEO+ GLUCONATO DE CALCIO 1 GAMO
 PASAR IV A 12 CC / HORA.

3.- MEDICACION:
 OMEPRAZOL 5 MILIGRAMOS IV CADA DIA.
 AMPICILINA SULBACTAM 200 MILIGRAMOS IV CADA 8 HORAS DIA 4.

4.- EXAMENES:
 BIOMETRIA, ELECTROLITOS, GLUCOSA UREA, CREATININA, TP TTP.
 SGOT, SGPT, BILIRRUBINAS, GASOMETRIA, PRO CALCITONINA, PCR,
 HEMOCULTIVO, PV DE TORAX, AMONIO.

5.- ENFERMERIA:
 RUTINA DE UCI.
 CONTROL DE SIGNOS VITALES.
 O2 POR BIGOTERA 1 LITRO POR MINUTO.
 NOVEDADES.

DIAGNOSTICOS

DX. INGRESO --> A408.-OTRAS SEPTICEMIAS ESTREPTOCOCCICAS P A408
 E46.-DESNUTRICION PROTEICOENERGICA, NO ESPECIFICADA P E46
 DX. EGRESO --> A408SEPTICEMIA ESTREPTOCOCCICA

CONDICIONES DE EGRESO Y PRONOSTICO

1.-VENGO PACIENTE ESTAHEMODINAMICAMENTE SIN TRABAJO RESPIRATORIO SIN FIEBRE Y MEJOR CONTROL DEL MEDIO INTERNO , PACIENTE CON MAL PRONOSTICO

MEDICOS TRATANTES

EGRESO

Md. Carlos Marcllo
 Pg. Emergencias y Desastres
 Reg. Prof. 35 Folio 144 No. 334
 INH. No. 000004455

NOMBRE DEL PROFESIONAL

10/05/18 Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente presenta hace más o menos 10 días como fecha real y aparente edema generalizado que deja fóvea, con ausencia de diuresis del día 1 de evolución. Deterioro del estado general, rechazado a la alimentación con el transcurso de las horas. Refiere como aparente la enfermedad de base Tirosinemia la que se acompaña de intericia generalizada persistente desde el nacimiento, por lo cual acude a esta casa de salud donde se realiza manejo para estabilizar al paciente, indica que se le inserto una sonda con la cual se produjo flujo de orina amarillenta, pero persistía con deterioro del estado general y edema, por ello se traslada a centro de salud de mayor complejidad, allí paciente presenta escasa mejoría del estado general.

Medico indica que paciente requiere cuidados paliativos.

Examen físico

Paciente somnolienta, irritable al manejo. Piel ictericos generalizados, brillante . Cabeza: cabello alopecia en región parietal, pelo delgado, quebradizo. Ojos: edema palpebral que no impide la apertura ocular, conjuntivos bulbar y palpebral de predominio icterica, pupilas isocóricas. Nariz: con bigotera nasal, fosas nasales permeables . Boca: mucosas orales semihúmedas, edema facial. Cuello: presencia de vía central yugular izquierdo, cubierto por apósito limpios, presencia de petequias. Tórax: caquético, se denota leve restricción subcostales, expansibilidad disminuidas. Piel a este nivel icterico, brillante con denotaciones de circulación venosa. Cardio-Pulmonar normal. Abdomen: globoso (aumento de volumen), icterico, brillante, se marca circulación venosos, onda ascítica positiva, región umbilical prominente. Región genital: labios mayores ictericos con edemas, brillante. Inguinal: hematoma de más o menos 6cm en parte derecha. Extremidades superiores: atrofia muscular bilateral, hematoma a nivel de codo derecho, manos frías con cianosis, llenado capilar 5 segundos. Extremidades inferiores: con presencia de edema bilateral, +++/+++ , que deja fóvea, extremidades frías, llenado capilar 5.6 segundos.

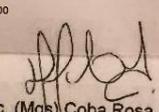
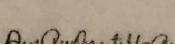
Diagnostico

- Tirosinemia tipo I
- Desnutrición grave
- Anemia severa

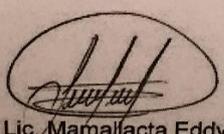
Indicaciones

- Aislamiento
- Nada por via oral
- Cuidados de enfermería
- Dextrosa al 10% en agua 1000ml mas 35 meq de sodio mas 1 gramo de calcio pasar intravenosa a 400ml en 24 horas
- Ampicilina mas sulbactan 200mg intra venosa cada 6 horas 160mg cada día
- Omeprazol 5mg intra venosa cada 12 horas

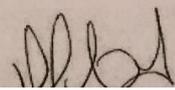
Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	EMERGENCIA
Fecha y Hora de in	2018-05-09 21:29	SALA	DR VERDEZOTO
Fecha de impresió	2018-05-09 23:19	SALA	DR VERDEZOTO
		SERVICIOS	EMERGENCIA
		CAMA	TRIAGE
		Edad	294 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
GLUCOSA BASAL		mg/dl	09/05/2018 23:14
EQUIPO NO DETECTA GLUCOSA EN LA MUESTRA			
CREATININA EN SUERO	0.14 ✓	mg/dl	09/05/2018 23:14
AMINOTRANSFERASAS			
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA	296 ↑	U/L	09/05/2018 23:14
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	96 ↑	U/L	09/05/2018 23:14
BILIRRUBINAS			
BILIRRUBINA TOTAL	19.48 ↑	mg/dl	09/05/2018 23:14
BILIRRUBINA DIRECTA	15.89 ↑	mg/dl	09/05/2018 23:14
BILIRRUBINA INDIRECTA	5.62 ↑	mg/dl	09/05/2018 23:14
PCR CUANTITATIVO	0.0	mg/dl	09/05/2018 23:14
ELECTROLITOS PERFIL			
SODIO	141.5 ✓	mmol/L	09/05/2018 23:14
POTASIO	3.50 ✓	mmol/L	09/05/2018 23:14
CLORO	103.00	mmol/L	09/05/2018 23:14
VALIDADO POR: 			
Lic. (Mgs) Coba Rosa			
HEMATOLOGIA			
BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	19.60 ↑	K μ L	5.00 - 15.00
NEUTROFILOS	16.66	K μ L	1.10 - 6.60
LINFOCITOS	2.35	K μ L	1.00 - 7.00
MONOCITOS	0.39	K μ L	0.00 - 1.00
EOSINOFILOS	0.20	K μ L	0.00 - 7.00
BASOFILOS	0.00	K μ L	0.00 - 5.00
NEUTROLIFOS %	85.0 ↑	%	31.0 - 51.0
LINFOCITOS %	12.0	%	38.0 - 42.0
MONOCITOS %	2.0	%	0.0 - 10.0
EOSINOFILOS %	1.0	%	0.0 - 5.0
BASOFILOS %	0.0	%	0.0 - 2.0
RECUENTO DE GLOBULOS ROJOS	1.29	M μ L	4.10 - 5.50
HEMOGLOBINA	6.3 ↓	g/dL	10.5 - 14.4
HEMATOCRITO	18.0 ↓	%	32.0 - 43.0
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	147.3	fL	72.0 - 90.0
APROBADO POR: 			

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	EMERGENCIA
Fecha y Hora de in	2018-05-09 21:29	SALA	DR VERDEZOTO
Fecha de impresió	2018-05-09 23:19	SALA	DR VERDEZOTO
		SERVICIOS	EMERGENCIA
		CAMA	TRIAGE
		Edad	294 Días

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
HEMATOLOGIA			
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	48.8	pg	24.0 - 32.0
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	33.1	g/dL	28.0 - 36.0
PLAQUETAS	90.000 ↓	K μ L	150.000 - 450.000
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	9.1	fL	7.4 - 10.4
VALIDADO POR: 			
Lic. Mamalacta Eddy			
COAGULACION			
TIEMPO DE PROTROMBINA (TP)	90.0 ↑	seg.	09/05/2018 23:14
NOTA: COAGULOS PARCIALES			
INR	0	%	09/05/2018 23:15
TIEMPO DE TROMBOPLASTINA (TTP)		seg	09/05/2018 23:15
NOTA: INCOAGULABLES			
VALIDADO POR: 			

Historia:	1550345035	PROCEDENCIA	EMERGENCIA
Fecha y Hora de in	2018-05-10 00:12	SERVICIOS	U. CUIDADOS INTENSIVOS
Fecha de impresió	2018-05-10 00:30	SALA	UCI
		CAMA	Edad
			295 D

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
PROTEINAS SERICAS			
PROTEINAS TOTALES EN SUERO	4.1 ↓	g/dL	10/05/20
ALBUMINA EN SUERO	1.6 ↓	g/dL	10/05/20
Técnica: ESPECTROFOTOMETRIA			
GLOBULINA EN SUERO	2.5	g/dL	1.50 - 3.00 10/05/20
VALIDADO POR:			

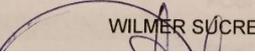
Médico: DR. FELIPE CERRUFFO Tarjeta sanitaria: Sexo: MUJER
 Origen: 1.- HOSP. JOSE MARIA VELASCO IBARRA Seguridad Social:
 Servicio: PEDIATRIA
 Ubicación: AISLAMIENT

PETICION DE COMPONENTES

Muestra número: 001618 (10/05/2018)

RESULTADOS ANALÍTICOS	
GRUPO	O
RH	POSITIVO
COOMBS INDIRECTO	NEGATIVO
COOMBS DIRECTO	POSITIVO

COOMBS DIRECTO: POSITIVO (1+). PRUEBAS CRUZADAS COMPATIBLES CON LA UNIDAD No. 571804138.

 Firma


11/05/18 Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente durante la noche descansa tranquila. Se reinicia toleranza oral la misma que el paciente no tolera.

Examen físico: Paciente activo reactivo al manejo hidratada icterico. FC: 130 lpm, FR: 21 rpm, T°: 36.6 °C, SAT O₂: 95 %. Cabeza: edema palpebral bilateral. Tórax: caquectico. Abdomen: distendido globoso, edema de pared, onda ascítica, no se palpa hígado ni bazo. Extremidades: edema de miembros inferiores derecho que deja fóvea.

Indicaciones

- Ampicilina mas sulbactan 200mg intra venosa cada 6 horas
- Vitamina A 500 unidades via horal dia
- Suplemento multivitamínico (1ml)
- Vitamina C 200mg intravenosa al día (1/5)

- Complejo B 1ml intravenoso al día (1/5)
- Gluconato de zinc 12,5 mg vía oral al día (1/1)
- Acido fólico 1mg vía oral al día (1/1)
- Plasma fresco congelado 45ml intravenos: transfusión en 40 minutos con control de signos vitales cada 5 minutos (presión arterial)
- Furosemida 3mg intravenoso luego de la transfusión
- Preparar concentrado globulos rojos (1 paquete)
- Vitamina K 4mg intravenoso al día

12/05/18 – Hospitalizacion - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente permanece con variables vitales dentro de parámetros normales la ultimas 24horas. Tolera vía oral a la formula prescrita. No vomito, no diarrea, canaliza flatos y realiza deposición sanguinolenta. Examen fisico: Paciente activo reactivo al manejo no convulsiones. FC: 128 lpm, FR: 23 rpm, T°: 36.8°C, SAT O₂: 97 % (ambiente). Piel ictérica. Cardiovascular normal. Respiratorio campos pulmonares ventilados. Anasarca, edema con fovea diuresis de 2.2 ml/kg/hora. Aspecto caquético.

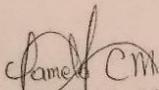
Indicaciones

- Ampicilina mas sulbactan 200mg intravenosa cada 6 horas
- Suplemento multivitamínico (1ml)
- Vitamina C 200mg intravenosa al día (125)
- Complejo B 1ml intravenoso al día (2/5)
- Gluconato de zinc 12,5 mg vía oral al día
- Acido fólico 0.5 mg vía oral al día (1/1)
- Plasma fresco congelado 45ml intravenos: transfusión en 40 minutos con control de signos vitales cada 5 minutos (presión arterial)
- Vitamina K 4mg intravenoso al día
- Concentrado globulos rojos pasar 45 ml en 4 horas con control de signos vitales
- Furosemida 3mg intravenoso luego de la transfusión

Nota: paciente que despues de la transfusion presenta distensión abdominal importante , no realiza diuresis. Paciente irritable. Piel ictericia generalizada. Abdomen presencia de trama vascular. Indicación: furosemida 3 mg IV STAT.

Nota: Paciente con deterioro del estado general. Paciente continua en anuria, presencia de distensión abdominal marcada. Se realiza dextro que reporta 19 mg/dl, se indica bolo de 10 ml de dextrosa al 10%. Luego de la reanimación paciente mas activa pero continua el incremento del edema y aumento del perímetro abdominal 45.5 cm. Signos vitales: FC: 86 lpm, FR: 19 rpm, T°: 37°C, SAT O₂: 97 % (0.5litros de O₂). Indicación: dextrosa al 10 % mas 35 meq de sodio mas 1 g de gluconato de calcio, pasar 200 ml en 24 horas. Resto iguales indicaciones

Nota: Paciente en regular estado general , con irritabilidad, continua realizando hipoglucemias 23 mg/dl. se transfunde 50 ml de plasma fresco congelado, luedo de lo cual la irritabilidad aumenta, álgica, , aumento del edema, se obtiene diuresis de 25 ml con lo que mejora levemente, perímetro abdominal: 46 cm. Signos vitales: FC: 70-80 lpm, FR: 35-38 rpm, T°: 37°C

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
QUIMICA SANGUINEA			
QUIMICA SANGUINEA			
GLUCOSA BASAL	24	mg/dl	12/05/2018 18:16
UREA	26	mg/dl	12/05/2018 18:16
NITROGENO UREICO EN SUERO (BUN)	12	mg/dl	12/05/2018 18:16
CREATININA EN SUERO	0.41	mg/dl	12/05/2018 18:16
AMINOTRANSFERASAS			12/05/2018 18:16
AST (TGO) ASPARTATO AMINOTRANSFERASA	274	U/L	12/05/2018 18:16
ALT (TGP) AMINO TRANSFERASA PIRUVICA	100	U/L	12/05/2018 18:16
BILIRRUBINAS SERICAS			12/05/2018 18:16
BILIRRUBINA TOTAL	18.94	mg/dl	12/05/2018 18:16
BILIRRUBINA DIRECTA	16.01	mg/dl	12/05/2018 18:16
BILIRRUBINA INDIRECTA	2.93	mg/dl	12/05/2018 18:16
PROTEINAS TOTALES EN SUERO	4.5	g/dL	12/05/2018 18:16
ALBUMINA EN SUERO	2.0	g/dL	12/05/2018 18:16
Técnica: ESPECTROFOTOMETRIA			
GLOBULINA EN SUERO	2.5	g/dL	1.50 - 3.00 12/05/2018 18:16
VALIDADO POR:			
			
Lcda. Pamela Cárdenas M.			
HEMATOLOGIA			
BIOMETRIA HEMATICA			
LEUCOCITOS	28.00	K μ L	5.00 - 15.00 12/05/2018 17:16
NEUTROFILOS %	81.0	%	31.0 - 51.0 12/05/2018 17:16
LINFOCITOS %	16.0	%	38.0 - 42.0 12/05/2018 17:16
MONOCITOS %	1.0	%	0.0 - 10.0 12/05/2018 17:16
EOSINOFILOS %	3.0	%	0.0 - 5.0 12/05/2018 17:16
BASOFILOS %	0.0	%	0.0 - 2.0 12/05/2018 17:16
RECUESTO DE GLOBULOS ROJOS	2.79	M μ L	4.10 - 5.50 12/05/2018 17:16
ERITROBLASTOS : 5 †			
HEMOGLOBINA	8.7	g/dL	10.5 - 14.4 12/05/2018 17:16
HEMATOCRITO	27.0	%	32.0 - 43.0 12/05/2018 17:16
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	96.8	fL	72.0 - 90.0 12/05/2018 17:16
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	31.2	pg	24.0 - 32.0 12/05/2018 17:16
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.2	g/dL	28.0 - 36.0 12/05/2018 17:16

Fecha y Hora de in	2018-05-12 16:56	PROCEDENCIA	HOSPITALIZACION.
Fecha de impresió	2018-05-12 18:17	SALA	SERVICIOS PEDIATRIA
		AI SLAMI ENT	Edad
		O	
		CAMA	03

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
	HEMATOLOGIA		
PLAQUETAS	183.000	K/ μ L	150.000 - 450.000
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	9.0	fL	7.4 - 10.4

Médico: MAURICIO LUZIRIAGA Tarjeta sanitaria: Sexo: MUJER
 Origen: 1.- HOSP. JOSE MARIA VELASCO IBARRA Seguridad Social:
 Servicio: PEDIATRIA
 Ubicación: C3

PETICION DE COMPONENTES

Muestra número: 001622 (12/05/2018)

GRUPO	RESULTADOS ANALÍTICOS
RH	O
COOMBS INDIRECTO	POSITIVO
COOMBS DIRECTO	NEGATIVO
	POSITIVO

COOMBS DIRECTO: POSITIVO (+) PLASMAS FRESCOS CONGELADOS UNIDADES N°: 551709687.5717

13/05/18 -Hospitalizacion - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente que durante la noche permanece en mal estado general, no se controla las glicemias a pesar de presentar buena tolerancia oral a la formula. Mala respuesta a la transfusión de plasma fresco congelado, con aumento del edema. Presencia de diuresis forzada con furosemida. Examen físico: Paciente desconectado del medio. FC: 121 lpm, FR: 30 rpm, T°: 36.7°C, SAT O₂: 98 % (0.5litros de O₂). Piel icterica, vascularización venosa incrementada. Cardiovascular normal. Respiratorio campos pulmonares ventilados, sin dificultad respiratoria. Anasarca, edema con favea. Perdida de 1kg en 18 horas.

Se comunica a los padres del estado de la paciente y se pone a consideración la posibilidad de aceptar o negar la reanimación

Se continua con iguales indicaciones, se suspende la hidratación, se maneja la hipoglicemia con bolos de dextrosa al 10 %

13/05/18 -Hospitalizacion - Hospital José María Velasco Ibarra

Paciente en malas condiciones generales, con hipoglicemias persistentes. Falla hepática: Ictericia aumentada, distensión abdominal, coluria. Compromiso neurológico por encefalopatía hepática. Mal apego a la formula por condición somnolienta. FC: 80 lpm, FR: 28 rpm, T°: 36.7°C, SAT O₂: 97 % (1 litro de O₂), TA: 79/45 mmHg. Cardiovascular: llenado capilar 3-4 segundos. Pulmonar: utilización de músculos accesorios, disnea y dependencia de oxígeno, realiza apneas respiratoria con saturación 85%. Hepatopatía progresiva tipo cirrosis, ictericia

que va en aumento, hepato-esplenomegalia que no se logra palpar por presencia de ascitis. Diuresis horaria de 1.2 ml/kg/hora, colúrica, no hematuria

Nota medica: siendo las 16:38 se comunica por parte de enfermería, que paciente presenta alteración marcada de sus signos vitales por lo que se acude a valoración inmediata, tratándose de una paciente es malas condiciones, con ausencia de latido cardiaco, respiración y reflejo corneal, se indica a padres y familiares presentes que se podría realizar reanimación cardiopulmonar sin conseguir respuesta favorable. Familiares indican que no se realice reanimación. Se declara hora de muerte a las 17:00

AGRUPACIÓN SINDRÓMICA

SINTOMAS	CIRROSIS	HEPATITIS NEONATAL DE CELULAS GIGANTES	GALACTOSEMIA	SD COLESTASICO	TIROSINEMIA	CITOMEGALOVIRUS	DEFICIENCIA DE FRUCTOSA -1,6 DI FOSFATASA	HIPOTIROIDISMO
ICTERICIA	X	X	X	X	X	X		
VOMITO	X	X	X		X		X	X
EDEMA	X				X			
PETEQUIAS	X				X	X		
PESO BAJO		X	X		X			X
TALLA BAJA		X	X		X			X
HIPOGLICEMIA					X		X	
ASCITIS	X	X			X			
ANURIA					X			
DIARREA	X		X		X		X	
DEPOSICIONES SANGUINOLENTAS	X				X			
HEPATOMEGALIA		X	X	X	X	X	X	
ESPLENOMEGALIA	X	X	X		X	X		
HIPERTENSIÓN PORTAL	X			X	X			
ENSEFALOPATÍA HEPÁTICA	X			X	X			
IRRITABILIDAD	X	X	X	X	X	X	X	X
DEBILIDAD					X			X

DISCUSIÓN

En cuanto a la Tirosinemia tipo I se ha revisando varios casos clínicos a nivel de América y se puede decir que la edad de presentación en la forma aguda oscila entre los 2 primeros meses de vida. El predominio de los síntomas de inicio se relacionan con el daño hepático y escasos casos se observa el daño renal como sintomatología inicial. Lo que se puede determinar es que en la mayor parte de casos se administra el tratamiento indicado, teniendo una evolución favorable y ayudando a tener mayor probabilidad de vida y con disminución de la clínica (Nardiello N, 2002)

Analizando la revisión de la bibliografía en el caso de nuestra paciente se puede determinar que la sintomatología en su debut es de predominio hepático lo que se relaciona con la mayor parte de documentos publicados, y este cuadro clínico era una guía para el diagnóstico precoz de la enfermedad, aunque también se puede confundir con enfermedades que cursan con daño hepático, como las enfermedades que se hace referencia en el diagnóstico diferencial, alguna de las cuales se relaciona con la presencia de tirosinuria. (Cienfuegos, Fielbaum, & Colombo)

La falta de medios diagnósticos son uno de los principales problemas en este caso, ya que una detección precoz de la enfermedad nos llevaría a un tratamiento oportuno. Durante su primera hospitalización paciente continua con lactancia materna, la cual esta contra indicada en esta enfermedad, la misma es suspendida y reemplazada con fórmula maternizada sin lactosa ya que se manejó con diagnóstico presuntivo de galactosemia. El diagnóstico inicial de Tirosinemia se realiza a los 3 meses de vida con screening en plasma en el cual se observa elevación de tirosina, pero a pesar del resultado no se inicia la dieta con restricción de proteínas y el tratamiento con Nitisinona que es el tratamiento farmacológico específico que evita la aparición de complicaciones hepáticas, además la fórmula maternizada libre de tirosina no es parte del cuadro nacional de medicamentos básicos, ya que no es una enfermedad común en nuestra población, por lo que se uso fórmula sin lactosa. Por esta razón la evolución de la paciente se ve entorpecida presentando talla y peso bajo, sin mostrar mejoría de su patología hepática ya que durante el seguimiento se aprecia la persistencia de la ictericia y la hepatomegalia. A los 9 meses de edad la paciente presenta gran parte de la sintomatología que se describe en el marco teórico, tales como raquitismo, pseudoporfiria, deposiciones sanguinolentas, edema, ascitis e ictericia generalizada, oliguria – anuria (falla renal). Se puede determinar que la paciente fallece por falla multiorgánica, como es típico en el desarrollo de esta enfermedad. (Nardiello N, 2002)

ABREVIATURAS

FC: Frecuencia cardíaca

FR: Frecuencia respiratoria

PC: Perímetro cefálico

IMC: Índice de masa corporal

HJMVI: Hospital José María Velasco Ibarra

SA: Succinilacetato

FAH: hidrolasa del fumarilacetoacetato

NTBC: 2- (2-nitro-4-trifluoro-metilbenzoil)-1,3-ciclohexanodiona (Nitisinona)

RHA: Ruidos hidroaéreos

STAT: En este momento

IV: Intravenoso

Lpm: Latidos por minuto

Rpm: respiraciones por minuto

Rx: Radiografía

CONCLUSIONES

1. La Tirosinemia tipo I es una enfermedad rara, infrecuente en nuestra población. A nivel de Ecuador no se presenta información en cuanto a epidemiología, pero podemos pensar que existe un subregistro de este diagnóstico ya que como se menciona, se puede pensar que el hermano es un paciente con la misma enfermedad que no fue diagnosticado.
2. Se puede concluir que es necesario el reconocimiento de las manifestaciones clínicas de la Tirosinemia tipo I, y su diagnóstico debe corroborarse con resultados bioquímicos que se realizan en plasma y orina, ya que es fundamental el diagnóstico precoz para administrar el tratamiento adecuado.
3. El estudio genético es fundamental en el diagnóstico definitivo, sería importante realizar asesoramiento genético a la pareja para evitar, la presencia de la enfermedad en futuras descendencias.
4. El no contar con una alimentación y medicación específica para esta enfermedad pudo acelerar la presentación de complicaciones y el deterioro del estado clínico de la paciente

REFERENCIAS Y RECURSOS

Abreu, A. T. (2013). *De la diarrea al cáncer de estómago*. Obtenido de <https://www.marthadebayle.com/v2/radio/de-la-diarrea-al-cancer-de-estomago/>

Gutiérrez-Camacho, C., Villalpando-Carrión, S., Escobar-Sánchez, M. A., & Valadez-Reyes, T. (2010). *Tirosinemia tipo I y síndrome de Fanconi*. Obtenido de <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2007/hi073g.pdf>

Ponton, R. A. (2004). *Errores inatos del metabolismo*. Obtenido de [file:///C:/Users/Inty%20Saltos/Downloads/Dialnet-ErroresCongenitosDelMetabolismo-3331398%20\(2\).pdf](file:///C:/Users/Inty%20Saltos/Downloads/Dialnet-ErroresCongenitosDelMetabolismo-3331398%20(2).pdf)

Unión de Trabajadores de Farmacia de Alicante. (18 de Mayo de 2017). *Tabla de signos vitales por edad*. Obtenido de <https://www.utfalicante.com/blog/tabla-de-signos-vitales-por-edad-44.html>

Bendadi, Koning, Visser, Prinsen, Sain, d., Verhoeven-Duif, y otros. (14 de Noviembre de 2013). *Impaired Cognitive Functioning in Patients with Tyrosinemia Type I Receiving Nitisinone*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24238861>

Cerda Perez, C., Del Toro, M., Diaz M, C., & Jara , I. (2010). *Tirosinemia hereditaria tipo I*. Madrid.

Cienfuegos, G., Fielbaum, O., & Colombo, M. (s.f.). *Tirosinemia: un caso clínico*. Obtenido de <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v53n1-6/art20.pdf>

Chaudhry, Griego, Macklis, Mendelsohn, & Mudge. (2005). *Fundamentos de Medicina Clínica* (4 ed.). (D. L. Carrasco, Trad.) Baltimore, Baltimore, USA: AMOLCA .

Couse, M. L. (2010). *Recomendaciones y manejo de tirosinemia hereditaria tipo I y tirosinemia hepatorenal*. Obtenido de <https://www.analesdepediatria.org/es-recomendaciones-manejo-tirosinemia-hereditaria-tipo-articulo-S1695403310001669>

ECURED. (2010). *Tirosinemia*. Obtenido de <https://www.ecured.cu/Tirosinemia>

D. Lledín Barbancho, R. V. (2015). *Exploraciones clínicas, bioquímicas y técnicas de imagen en la valoración de la patología digestiva y hepatobiliar*. Obtenido de <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-01/exploraciones-clinicas-bioquimicas-y-tecnicas-de-imagen-en-la-valoracion-de-la-patologia-digestiva-y-hepatobiliar/>

Farreras, & Rozman. (2016). TRASTORNOS DE LA FENILALANINA Y TIROSINA . En *MEDICINA INTERNA* (18 ed., págs. 1753-1756). Barcelona, España: Enseriel.

Hillgartner, Coker, Koenig, Moore, Barnby, & MacGregor. (Septiembre de 2016). *Impaired cognitive functioning in patients with tyrosinemia type I receiving nitisinone* *Impaired cognitive functioning in patients with tyrosinemia type I receiving nitisinone*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27271696>

Khochtali, Daldoul, Zina, Yahia, B., & Khairallah. (17 de Agosto de 2018). *CORNEAL INVOLVEMENT IN TYROSINEMIA TYPE II MIMICKING HERPETIC KERATITIS: CASE REPORT IN AN ADULT*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30126694>

Nardelio N., A., Salgado B., A., & Bravo, P. (2002). *Tirosinemia tipo I: reporte de un caso*. Obtenido de https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0370-41062002000600005&lng=es&nrm=iso

Nardiello N, A. (2002). *Tirosinemia tipo I, reporte de un caso*. Obtenido de https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062002000600005

Martinez Izquierdo , M., & Avellanda Fernandez, A. (2004). *Enfermedades raras: un enfoque práctico*. Obtenido de <http://sauce.pntic.mec.es/falcon/enfrmraras.pdf>

Ministerio de Inclusión Económica y Social. (Abril de 2016). *Curvas de Crecimiento según indicadores antropométricos*. Obtenido de <https://www.inclusion.gob.ec/wp-content/uploads/2018/07/PRESENTACION-CURVAS-1-1.pdf>

Ponton, R. A. (2004). *ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO: TIROSINEMIAS*. Obtenido de [file:///Users/admi/Downloads/Dialnet-ErroresCongenitosDelMetabolismo-3331398%20\(2\).pdf](file:///Users/admi/Downloads/Dialnet-ErroresCongenitosDelMetabolismo-3331398%20(2).pdf)

Organización Mundial de la Salud. (s.f.). *Patrones de crecimiento infantil de OMS*. Obtenido de <http://studylib.es/doc/5070353/per%C3%ADmetro-cef%C3%A1lico-para-la-edad-ni%C3%B1as>

Roura, C., Jiménez, A., Viera, C., Cuervo, H., Peña, D. I., & Nogueras. (2012). *Revista Cubana de Genética Comunitaria* . Obtenido de <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v6n1/100112.pdf>

Santacoloma Osorio, M. (2017). *Manifestaciones gastrointestinales de la enfermedad renal crónica*. Obtenido de <http://www.revistanefrologia.org/index.php/rcn/article/viewFile/266/251>

Santiago, M. (2016). *Menejo clínico de la tirosinemia* . Obtenido de <http://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2015/08/Orientaciones-Tirosinemia-rev-15122015.pdf>

Solera, N. E., & Dalmau, J. (2008). *Tirosinemia tipo I: experiencia en el Hospital Infantil*.

Obtenido

de

https://www.researchgate.net/publication/242708161_Tirosinemia_tipo_I_experiencia_en_el_Hospital_Infantil_La_Fe

ANEXOS

Tabla VIII. Valores sanguíneos	
Parámetro	Valores
Albúmina	RNPT..... 3-4,2 g/dl
	RNT..... 2,6-5,4 g/dl
	Lactantes..... 4,0-5,0 g/dl
	Niños mayores..... 3,5-5,0 g/dl
Amonio	RN..... 90-150 mcg/dl
	> 1mes..... 30-70 mcg/dl
	Adulto..... 15-45 mcg/dl
Bilirrubina total	< 1 mes: < 12 mg/dl 0,2-1,0 mg/dl
Bilirrubina conjugada	0-0,2 mg/dl
Fosfatasa alcalina	Lactante..... 150-400 U/l
	2-10 años..... 100-300 U/l
	Adulto..... 90-380 U/l
GGT	RN..... 13-147 mg/dl
	2-4 meses..... 8-90 mg/dl
	Adulto..... 5-50 mg/dl
GOT (AST)	0-40 U/l
GPT(ALT)	10-30 U/l
Tiempo de protrombina	11-15 segundos
Actividad de protrombina	80-100%
PTTa	25-35 segundos
Fibrinógeno	200-400 mg/dl
PDF	< 10
Dímero D	< 0,5 mcg/ml
Glucosa	> 40 mg/dl

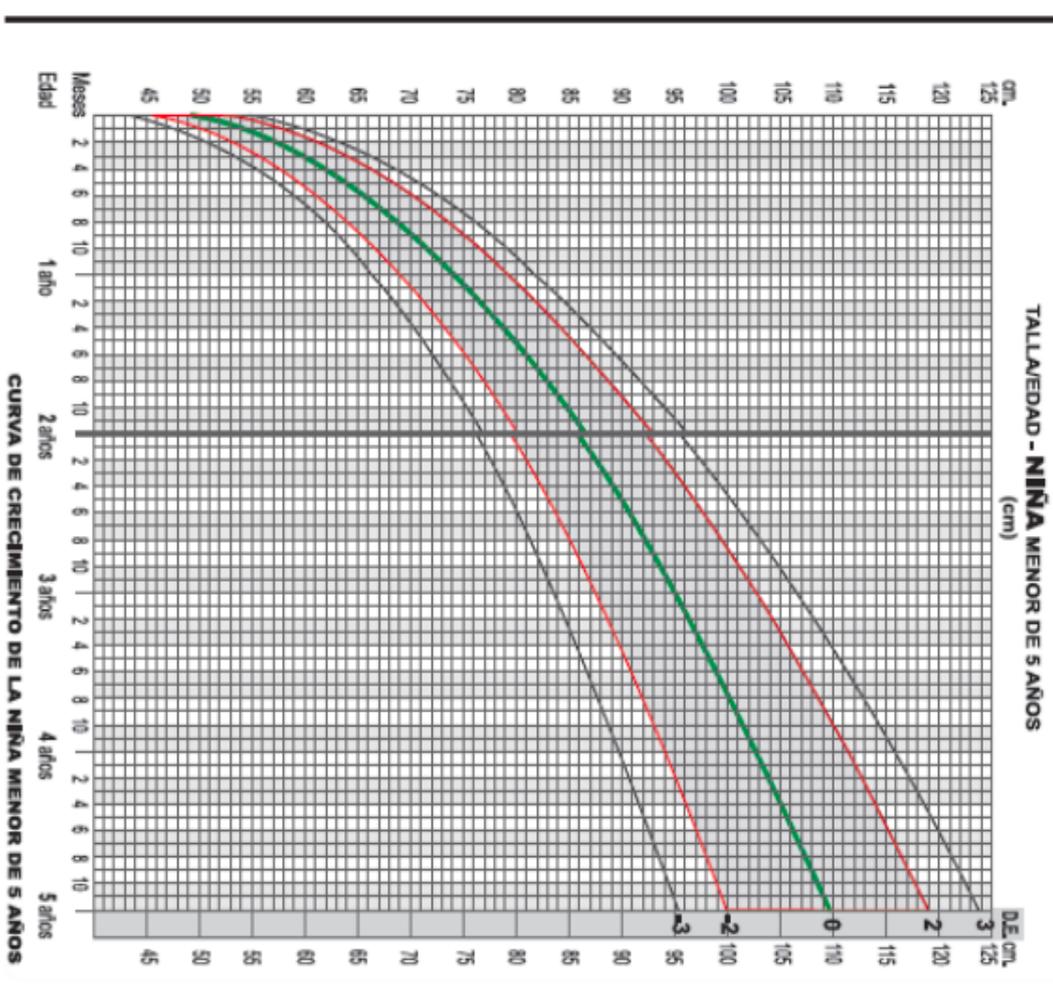
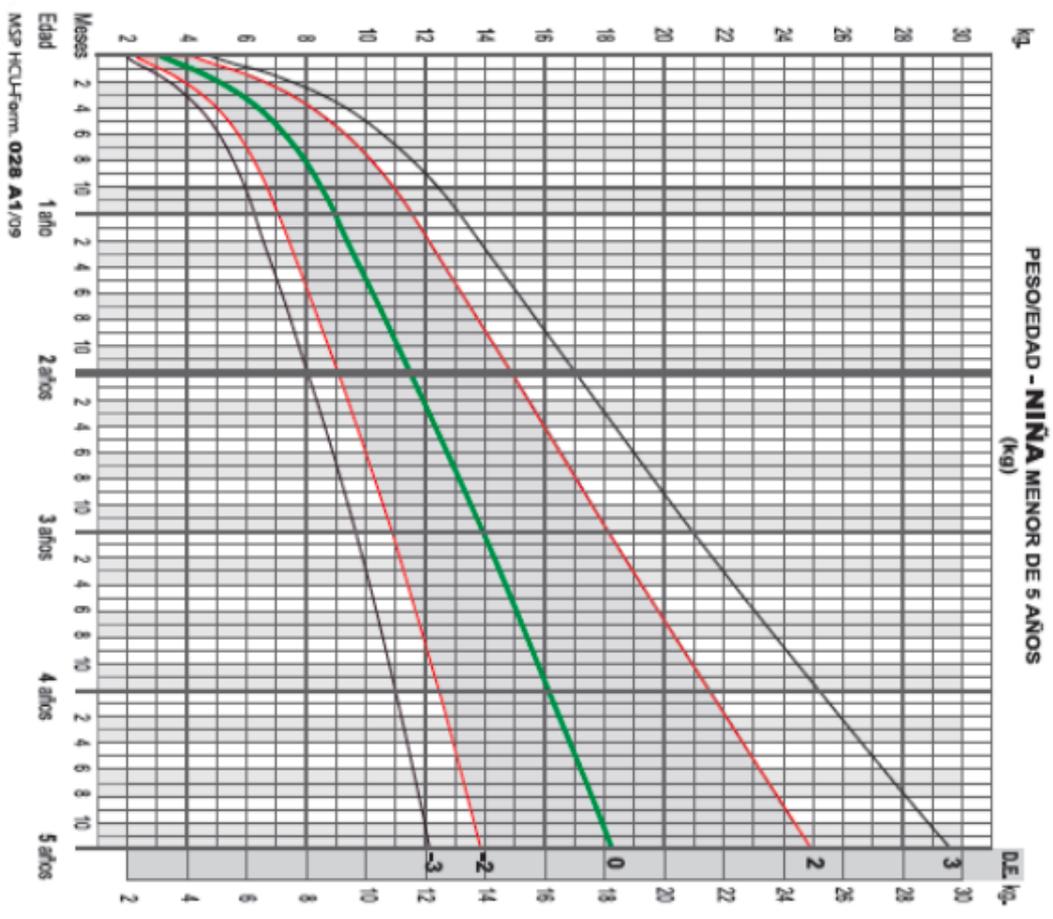
TENSION ARTERIAL			
Grupo	Edad	Rango	
		Sistólica	Diastólica
RN	Nacimiento – 6 semanas	70-100	/ 50-68
Infante	7 semanas - 1 año	84-106	/ 56-70
Lactante mayor	1 – 2 años	98-106	/ 58-70
Pre-escolar	2 – 6 años	99-112	/ 64-70
Escolar	6 – 13 años	104-124	/ 64-86
Adolescente	13 – 16 años	118-132	/ 70-82
Adulto	16 años y más	110-140	/ 70-90

FRECUENCIA RESPIRATORIA		
Grupo	Edad	Ventilaciones por minuto
RN	Nacimiento – 6 semanas	40-45
Infante	7 semanas - 1 año	20-30
Lactante mayor	1 – 2 años	20-30
Pre-escolar	2 – 6 años	20-30
Escolar	6 – 13 años	12-20
Adolescente	13 – 16 años	12-20
Adulto	16 años y más	12-20

FRECUENCIA CARDIACA		
Grupo	Edad	Latidos por minuto
RN	Nacimiento – 6 semanas	120-140
Infante	7 semanas - 1 año	100-130
Lactante mayor	1 – 2 años	100-120
Pre-escolar	2 – 6 años	80-120
Escolar	6 – 13 años	80-100
Adolescente	13 – 16 años	70-80
Adulto	16 años y más	60-80

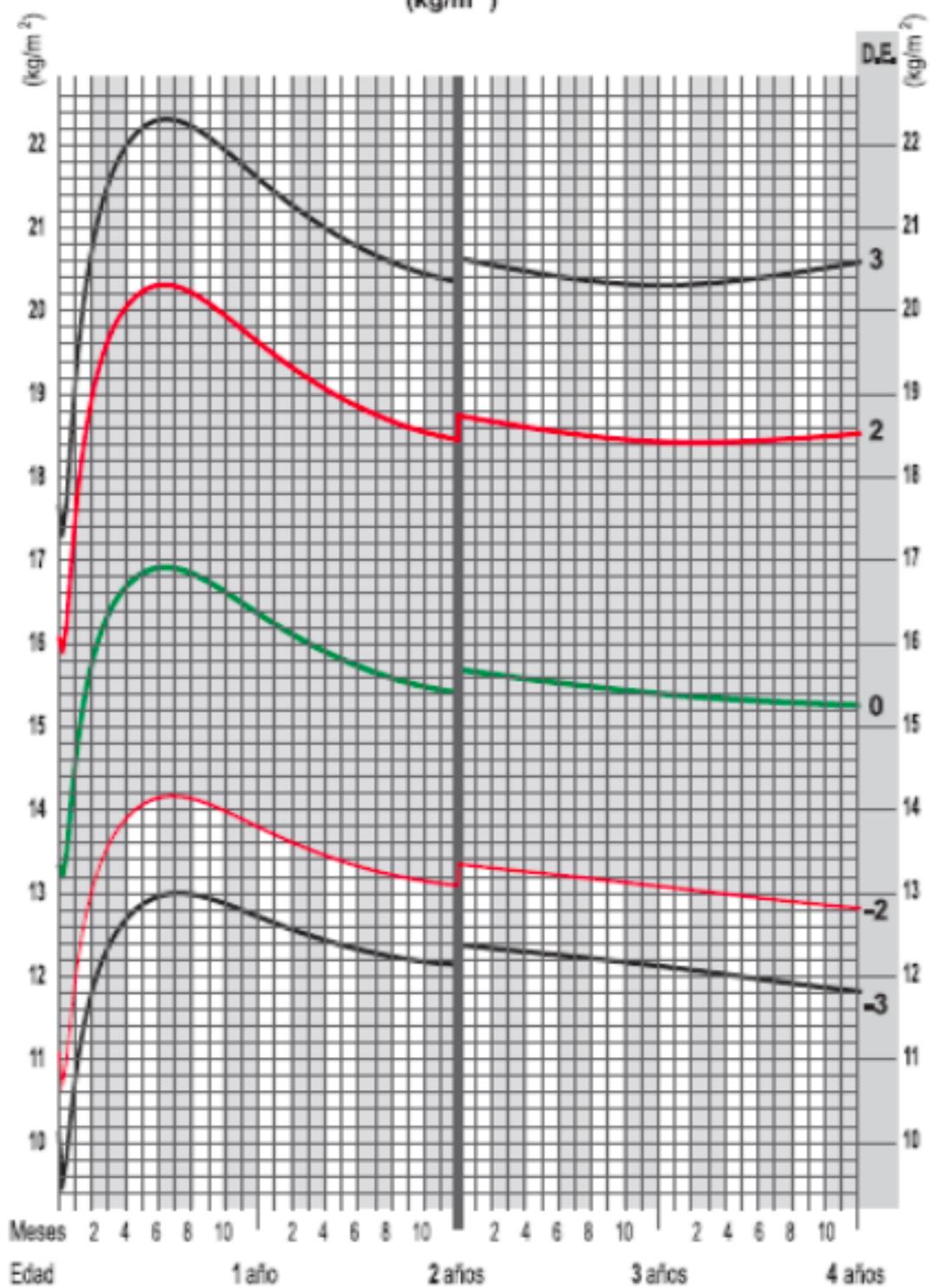
TEMPERATURA		
Grupo	Edad	Grados Centígrados
RN	Nacimiento – 6 semanas	38
Infante	7 semanas - 1 año	37.5 a 37.8
Lactante mayor	1 – 2 años	37.5 a 37.8
Pre-escolar	2 – 6 años	37.5 a 37.8
Escolar	6 – 13 años	37 a 37.5
Adolescente	13 – 16 años	37
Adulto	16 años y más	36.2 a 37.2

(Unión de Trabajadores de Farmacia de Alicante, 2017)



(Ministerio de Inclusión Económica y Social, 2016)

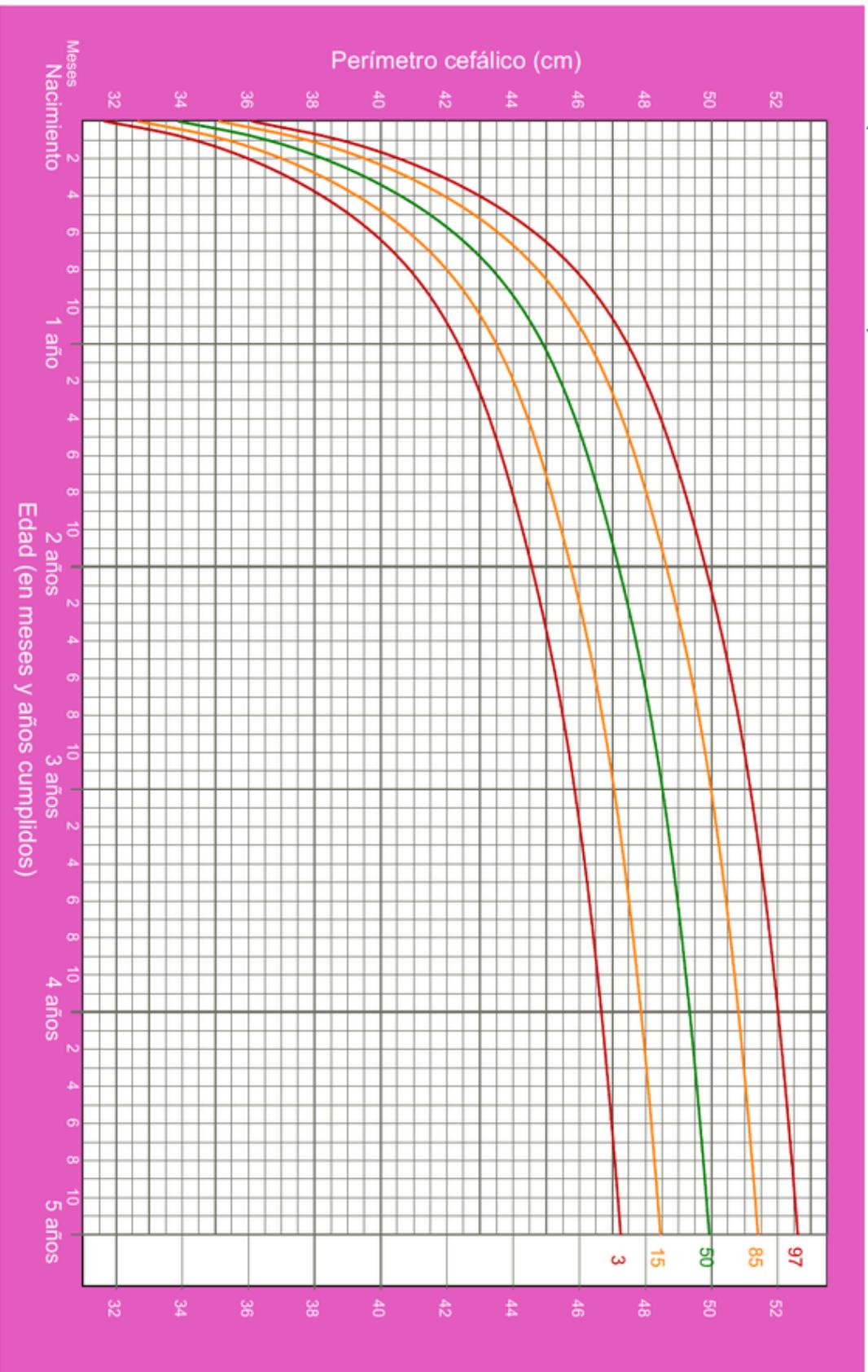
INDICE DE MASA CORPORAL - NIÑA MENOR DE 5 AÑOS
(kg/m²)



(Ministerio de Inclusión Económica y Social, 2016)

Perímetro cefálico para la edad Niñas

Percentiles (Nacimiento a 5 años)



(Organización Mundial de la Salud)

EDAD : 1 mes

ECOGRAFIA ABDOMINAL:

Hígado: De tamaño normal, con ecogenicidad conservada , contornos regulares, no lesión focal. Lóbulo derecho mide 44 mm.

Vesícula biliar: que mide 13x3 mm, normalmente distendida por el ayuno, no litiasis ni otras lesiones endoluminales, pared fina .

Vías Biliares: intra y extrahepáticas no dilatadas.

Páncreas : no se visualiza por interposición de gas.

Bazo De tamaño y ecogenicidad normal, no lesión focal.

Riñones: Simétricos, de forma, tamaño, situación normal, ecogenicidad conservada, parénquima homogéneo, con regularidad de su cortical. No visualizo litiasis ni hidronefrosis.

Vejiga : vacía

Se explora región antro pilórica con dificultad por presencia de gas, sin visualizarse alteraciones por este estudio.

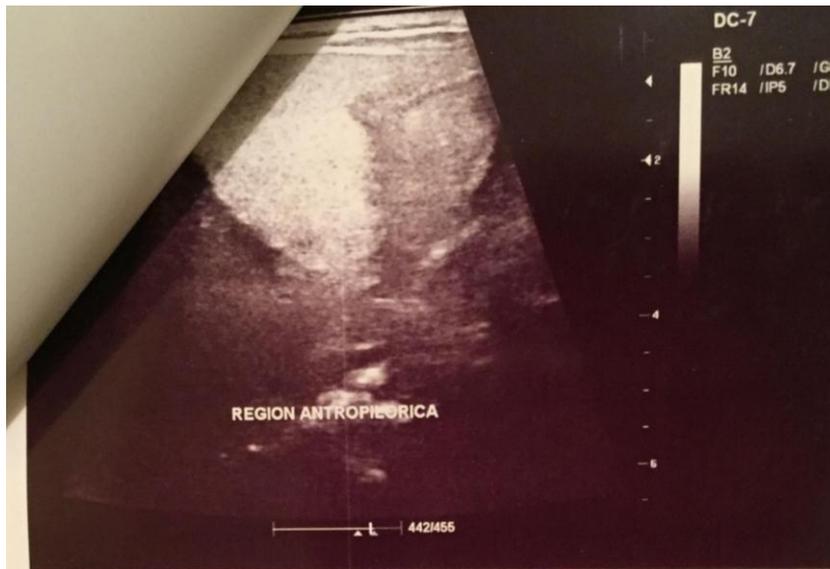
No visualizo adenomegalias intra abdominales ni masa por este estudio.

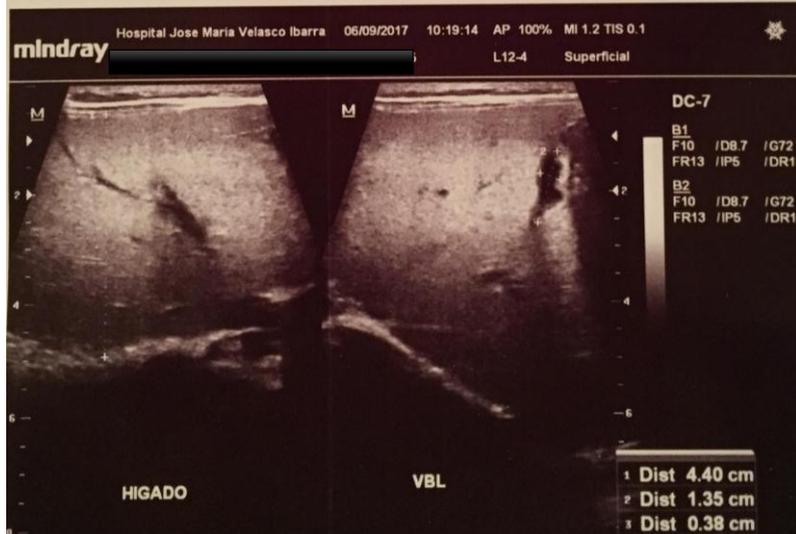
No líquido libre en cavidad abdominal.

IDG:

- Estudio dentro de parámetros normales.







EDAD : 1 Mes

ECOGRAFIA ABDOMINAL:

Se explora región antro pilórica siendo de ecoestructura normal, se evidencia pared fina, a nivel del píloro tiene un grosor máximo de 1,7mm, a nivel del antro mide 1.25mm.

Hígado: De tamaño normal, con ecogenicidad conservada, contornos regulares, no lesión focal. Lóbulo derecho mide 43 mm.

Vesícula biliar: que mide 19X7 mm, normalmente distendida por el ayuno, no litiasis ni otras lesiones endoluminales, pared fina de 0.6 mm.

Vías Biliares: intra y extrahepáticas de trayecto habitual no dilatadas. El colédoco mide 0.6mm, la vía biliar intrahepática es apenas perceptible.

Páncreas: No se visualiza por interposición de gas.

Bazo De tamaño y ecogenicidad normal, no lesión focal.

Riñones: Simétricos, de forma, tamaño, situación normal, ecogenicidad conservada, parénquima homogéneo, con regularidad de su cortical. No visualizo litiasis ni hidronefrosis.

Riñón derecho mide 41x17mm, cortical de 4mm.

Riñón izquierdo mide 40x19mm, cortical de 4mm.

Vejiga: vacía.

No visualizo adenomegalias intra abdominales ni masa por este estudio.

No líquido libre en cavidad abdominal.

IDG:

- Estudio dentro de parámetros normales.



