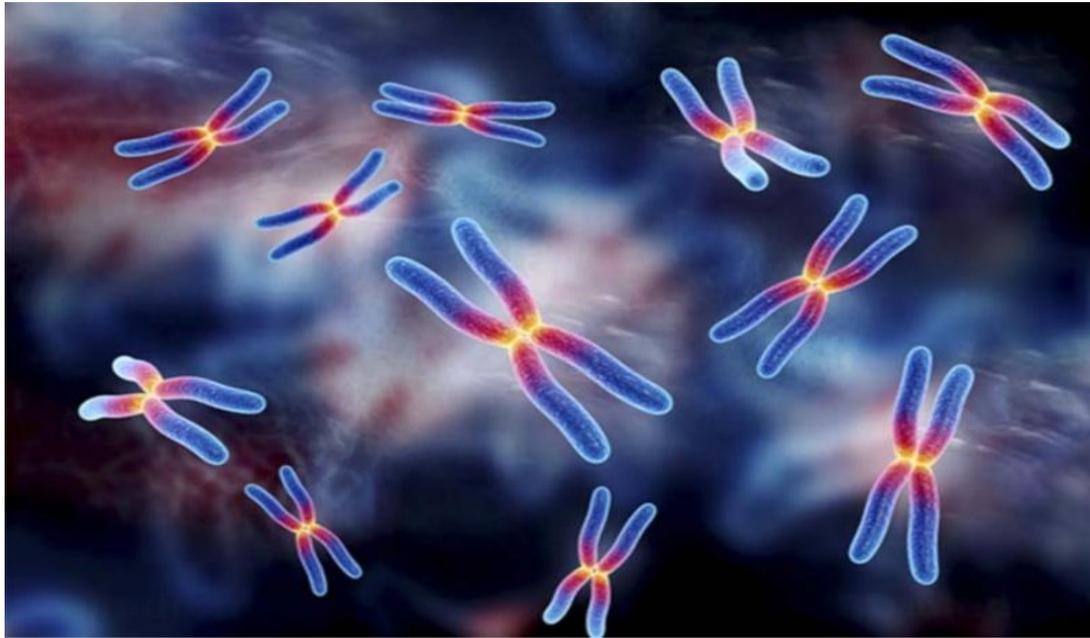


# Paciente dismórfico: ¿cuál es su diagnóstico?



Sonia Monge García (Rotatorio Pediatría)  
Tutor: M<sup>a</sup> Carmen Vicent (Lactantes)

Servicio de Pediatría, HGUA

# Anamnesis

## Lactante mujer de 11 meses ingresada para estudio de síndrome polimalformativo

### Antecedentes Personales:

- Procedente de Argelia
- Embarazo controlado
- CIR y rotura de bolsa amniótica 30 SG
- **EG 37 Semanas**
- Peso al nacimiento: **1700 g (<p3)**, talla: **37 cm (<p3)**, PC: **30 cm (p10)**
- Dos ingresos hospitalario por fiebre y diarrea

### Antecedentes Familiares: Sin interés

# Exploración física HGUA

**Buen estado general. Aspecto dismórfico: frente prominente respecto a desarrollo facial. Pabellones auriculares grandes y rotados. Hendidura palatina y paladar ojival**

**Peso: 4,1 kg (<<<P3)**

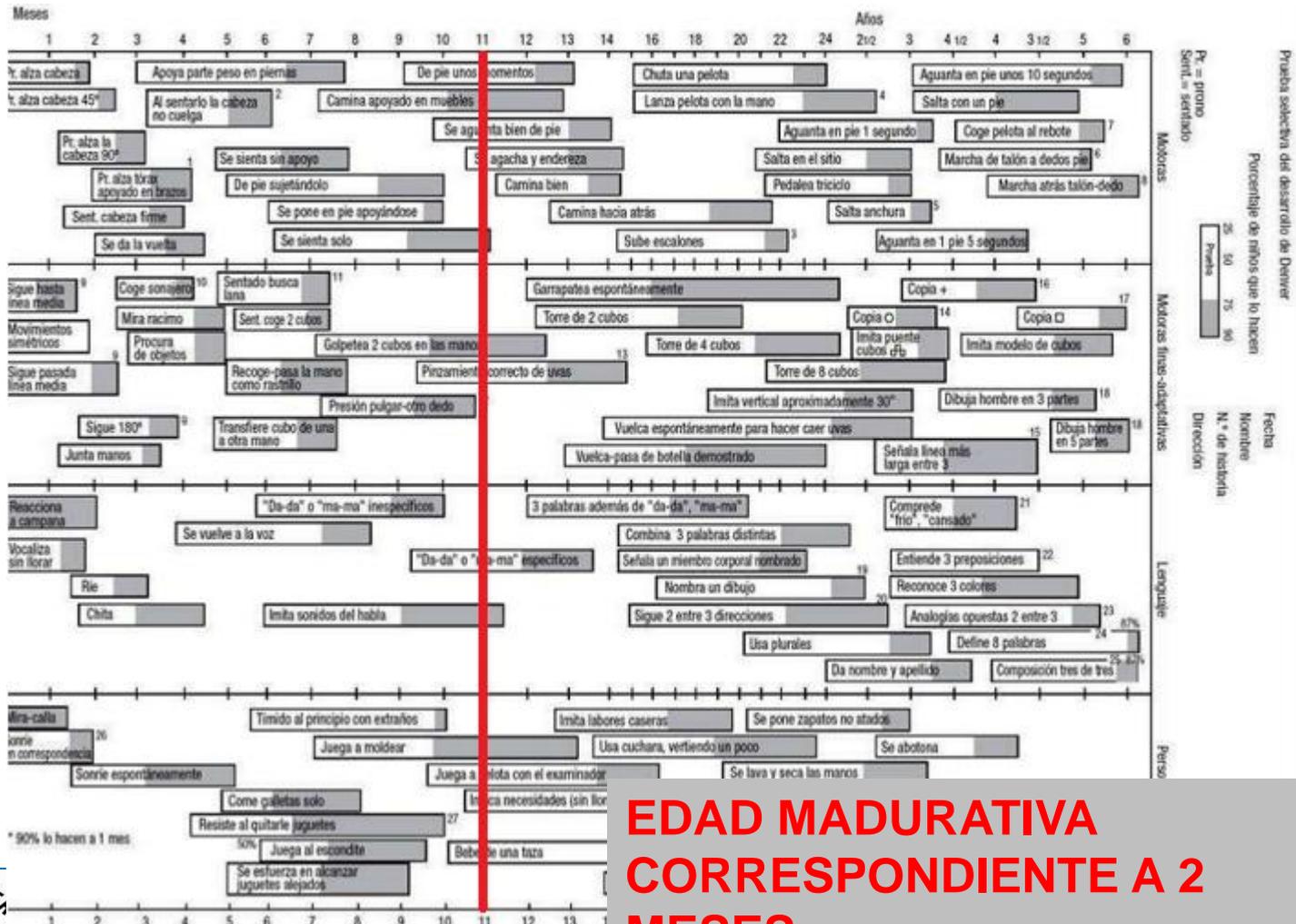
**Talla: 57,5 cm (<<<P3)**

**PC: 38,5 cm (<<<P3)**

## Desarrollo psicomotor

<u>Motricidad fina</u>	<u>Motricidad gruesa</u>	<u>Lenguaje</u>	<u>Sociabilidad</u>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Escasa manipulación de objetos</li><li>• No pinza</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sostén cefálico con dificultad</li><li>• Hipotonía generalizada</li><li>• Hiporeflexia rotuliano</li><li>• Voltea pero no mantiene sedestación</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Ausente</li><li>• No monosílabos</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Fija la mirada escasos segundos</li><li>• No responde a su nombre</li><li>• No sonrisa social</li></ul>

# Test de Denver



**EDAD MADURATIVA  
CORRESPONDIENTE A 2  
MESES**



# Pruebas diagnósticas y evolución

17.09

23.09



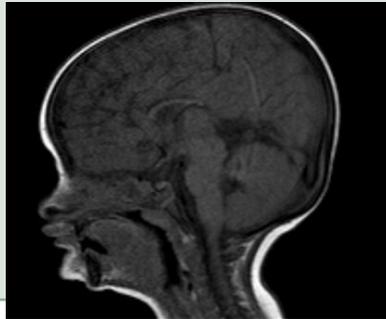
Interconsulta Neurología y Oftalmología  
Interconsulta Digestivo y Cardiología

AS  
Serie ósea metabólica

Interconsulta Nefrología y Endocrinología

Estudio genético

EEG	RMN por espectroscopia	ECO abd	ECO cardíaca
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin focalidad evidente</li> <li>• Enlentecido para la edad</li> <li>• <u>Compatible con encefalopatía difusa moderada inespecífica</u></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Agenesia del cuerpo calloso</u></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Agenesia renal derecha</u></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cardiopatía congénita: <u>CIA de fosa oval amplia</u> con repercusión hemodinámica de 10 mm (no indicación de operación)</li> </ul>



# Pruebas diagnósticas y evolución

17.09

23.09

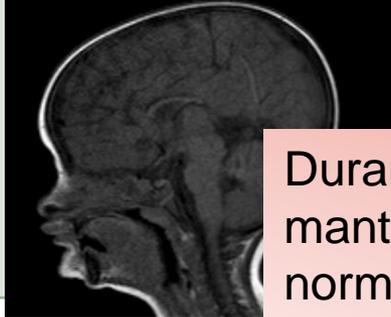


Interconsulta Neurología y Oftalmología  
Interconsulta Digestivo y Cardiología

AS  
Serie ósea metabólica

Interconsulta Nefrología y Endocrinología

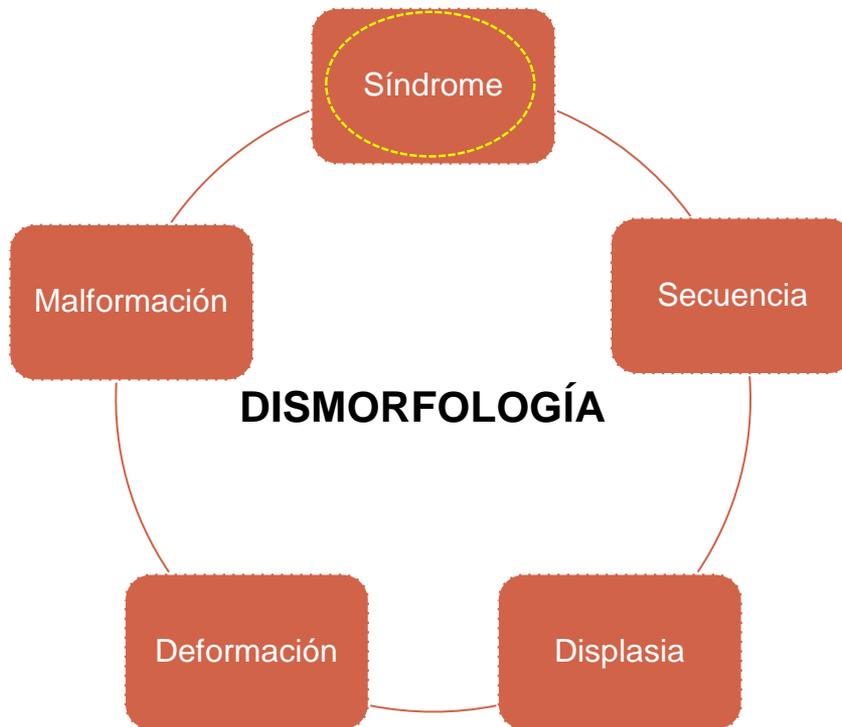
Estudio genético

EEG	RMN por espectroscopia	ECO abd	ECO cardíaca
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sin focalidad evidente</li> <li>• Enlentecido para la edad</li> <li>• <u>Compatible con encefalopatía difusa moderada inespecífica</u></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Agenesia del cuerpo calloso</u></li> </ul> 	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Agenesia renal derecha</u></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cardiopatía congénita: <u>CIA de fosa oval amplia</u> con repercusión hemodinámica de 10 mm (no n de n)</li> </ul>

Durante el ingreso la paciente se mantiene estable, con constantes normales y buena tolerancia oral

# Revisión concepto: Dismorfología

**Paciente dismórfico: aquel que presenta unos rasgos faciales o un patrón de malformaciones congénitas diferentes de los considerados normales**



# Secuencia diagnóstica: Estudio genético

## Historia clínica:

- Importante disponer de los informes de paciente y familiares afectados
- Construcción de árbol genealógico

Tabla 1. Puntos que debemos valorar en la historia familiar.

### 1. Historia Parental:

- Edad de los padres al momento de la concepción.
- Ocupación y hábitos de los padres.
- Salud general de los padres.
- Historia y evolución de embarazos anteriores.

### 2. Historia Gestacional:

- Factores maternos.
- Factores fetales.

### 3. Parto:

- Trabajo de parto, duración, distocias.
- Sufrimiento fetal, reanimación, test de Apgar.

### 4. Periodo neonatal:

- Estado neonatal.
- Alimentación.
- Ganancia ponderal.
- Signos neurológicos de alerta.
- Olores especiales de la orina.
- Infecciones.

### 5. Historia evolutiva del paciente:

- Salud general.
- Crecimiento y desarrollo: físico y motor.
- Comportamiento.
- Personalidad.

## Exploración:

- Estrictamente ordenada
- Definición precisa de rasgos dismórficos
- Corroborar impresión clínica con medidas antropométricas → percentiles

# Secuencia diagnóstica: Estudio genético

## Diagnóstico: PRINCIPALES HALLAZGOS SUGERENTES DE ABERRACIÓN CROMOSÓMICA

1) CIR/ RN pequeño para la EG

2) Retraso del crecimiento postnatal/falla ganar peso

3) Retraso del desarrollo psicomotor/ Retraso intelectual

4) Presencia de malformaciones congénitas

5) Presencia de rasgos dismórficos

6) Alteraciones neurológicas

- Necesidad de exploraciones complementarias
  - Convencionales: imagen, bioquímicos, electrofisiológicos, etc
  - Pruebas genéticas específicas:
    - Estudios citogenéticos → Cariotipo
    - **Estudios de citogenética molecular → ARRAY CGH**

Hibridación genómica comparativa: Herramienta diagnóstica con mayor rendimiento en pacientes con malformaciones congénitas

# Conclusiones

- La paciente no ha sido diagnosticada actualmente de un síndrome específico, aunque están pendiente los resultados del estudio genético.
- En el diagnóstico de las dismorfologías hay que destacar la importancia de los antecedentes familiares, debiéndose incluir el árbol genealógico que recoja al menos 3 generaciones.
- En la anamnesis del paciente dismórfico hay que incluir datos del embarazo, parto, desarrollo del niño hasta el momento de la consulta.
- La importancia del diagnóstico en dismorfología está en poder informar sobre el pronóstico y ofrecer consejo genético.

# Revisión bibliográfica

1. González-Meneses A. Dismorfología clínica y genética I: enfoque diagnóstico del paciente dismórfico. An Pediatr Contin. 2008; 6: 140-146
2. Galán Gomez E. Indicaciones del estudio genético. Protoc diagn ter pediatr. 2010;1: 18-23
3. Lacassie Y. Evaluación diagnóstica del paciente dismórfico. Rev. Med. Clin. Condes. 2015; 26: 452-457

