

SINDROME DE CHARGE EN PACIENTE NEONATO

Autora: Ana Lloret Llorca

Revisora: Amelia M^o Chica Marchal
HUSL. Cartagena.

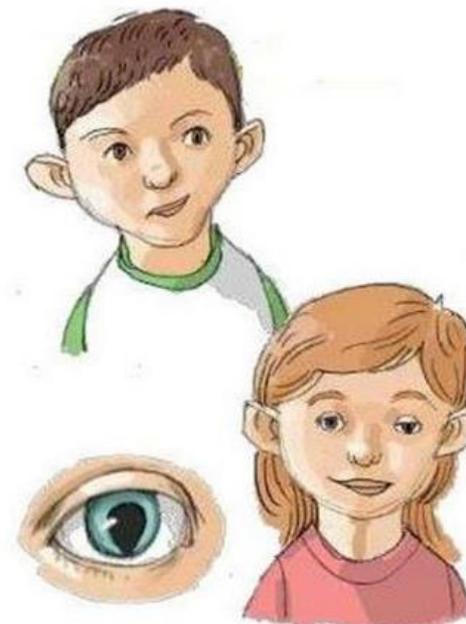


Introducción

- Enfermedad rara
- Incidencia estimada
 - A nivel mundial: 1/12000 – 15000 n.v.
 - En España: 1/10000.
- Prevalencia actual España: 3500 – 4000 casos
- Transmisión esporádica o hereditaria
- Autosómica dominante
- Mutaciones en el gen CHD7 del cromosoma 8 (90% de pacientes)
- Diagnóstico definitivo está basado en la clínica

Introducción

Criterios mayores	Frecuencia
-Cianosis por atresia de coanas	60 - 70 %
-Enfermedad cardíaca cianótica	75 - 80 %
-Coloboma	75 - 90 %
-Anomalías óticas	95 - 100 %
-Anomalías de los pares craneales	-





Introducción

Criterios menores

- Defectos en el SNC
- Hipoplasia genital y retraso puberal
- Retraso del crecimiento
- Retraso del habla, habilidades motoras finas, problemas de equilibrio
- Rasgos faciales dismórficos
- Defectos en las vías respiratorias superiores



Antecedentes

- Recién nacida ingresa en UCI neonatal de nuestro hospital
- Cuadro de apnea y desaturación en contexto de sndr. malformativo
- Madre: 31 años, no embarazos previos, hipertiroidismo pregestacional no tratado
- Seguimiento estrecho en embarazo por sospecha de cordón umbilical corto e inserción velamentosa del cordón



Antecedentes

- Medidas antropométricas
 - Peso: 3200 g
 - Talla: 52 cm
 - Perímetro cefálico: 33 cm
- Exploración física
 - Fondo de ojo normal
 - Coloboma en iris y retina del ojo izquierdo y retina del ojo derecho
 - Orejas de implantación baja, malformadas y pequeñas
 - Leve prominencia frontal
 - No atresia de coanas



Pruebas de valoración objetiva

- TSH disminuido
- Ecografía transfontanelar:
 - leve ventriculomegalia
 - Vermis ligeramente hipoplásico
- RMN cerebral:
 - Leve atrofia generalizada de la sustancia blanca
 - Sin lesiones focales
 - Malformación de Dandy-Walker



Pruebas de valoración objetiva

-Parámetros analíticos destacables

Hemoglobina (14,5 - 22,5 g/dL)	14	12,7	10,5	11,7	7,7	11,2	10,6
--------------------------------------	----	------	------	------	-----	------	------

PTH(15 – 65 pg/mL)	7,5	6,3
-----------------------	-----	-----

Calcio(8 – 10,5 mg/dL)	7	8,5	10,3	10,1
------------------------	---	-----	------	------



Pruebas de valoración objetiva

- Eco-doppler:
 - ventrículo izquierdo globoso e hipertrófico pero con medidas dentro de lo normal y función conservada
- Estudio molecular CHD7 (CHARGE):
 - Portadora heterocigótica de mutación del gen CHD7



Diagnósticos

- Principal
 - Síndrome de CHARGE
- Secundarios
 - Hipotiroidismo
 - Hipocalcemia secundaria a hipoparatiroidismo
sindrómico congénito
 - Anemia multifactorial

Historia farmacoterapéutica y medidas no farmacológicas

Fármaco	Dosis	Inicio	Fin
Cafeína iv	60 mg (inicio) 5 mg/kg/dia (mantenimiento)	Día 1	Día 16
Clorazepato dipotásico	0,5 mg/kg/24 horas	Dosis única dia 5	Posteriormente condicional si irritabilidad
Amikacina	14,7 mg/kg/d	Día 12	Día 26
Vancomicina iv	23,9 mg/kg/d	Día 12	Día 15
Meropenem	60 mg/kg/d	Dia 16	Dia 18

Historia farmacoterapéutica y medidas no farmacológicas

Fármaco	Dosis	Inicio	Fin
Calcitriol vo	0,25 mcg/d (inicio) 0,5 mcg/d (durante dos dias) 0,75 mcg/d (4º d)	Día 22	Día 26
	1 mcg/d	Día 27	Día 31
Calcio vo	44 mg/kg/d	Día 21	Día 24
	66 mg/kg/d	Día 23	Día 25
	75 mg/kg/d	Día 25	Día 31
	55 mg/kg/d	Día 31	Día 40

Historia farmacoterapéutica y medidas no farmacológicas

Fármaco	Dosis	Inicio	Fin
Alfacalcidol vo	1 mcg/d (inicio) 0,1 mcg (mantenimiento)	Día 31 Día 40	Día 40
Ferroglicina sulfato vo	0,3 ml/d	Día 52	-
Glicopirrolato fm vo	1 mg/12h	Día 37	Si aumento de secreciones
Fenobarbital fm vo	5 mg/12 horas	Día 59	-
omeprazol 2 vo	2 mg/kg/día	Día 59	-

Historia farmacoterapéutica y medidas no farmacológicas

Fármaco	Dosis	Inicio	Fin
Fentanilo intranasal	0,13 mL	Día 60 Si dolor o irritabilidad	-
Morfina vo	0,08 mg/kg/6h	Día 66	-
Midazolam intranasal	1,5 mg	Día 67 Si crisis convulsiva o rigidez	-

Evolución

■ Al ingreso

- crisis de rigidez y desaturación con cianosis central y apnea, que requirieron soporte respiratorio
- dieta absoluta + nutrición parenteral glucoproteica 7,5% vía periférica a 9 mL/h.
- Escaso reflejo de succión, realizando desaturación profunda al tomar mínima cantidad de alimentación vía oral, decidiéndose colocación de sonda nasogástrica con mala tolerancia

■ Día 2

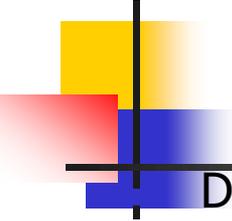
- inicia nutrición enteral continua SNG con fórmula de inicio (buena tolerancia).

■ Día 6

- episodio de desaturación grave → hipotonía generalizada + nistagmo horizontal.
- Mioclonías secundarias midazolam

■ Día 13

- Pico febril de 38,9°C
- Sepsis nosocomial. Requiere ventilación y antibioterapia



Evolución

■ Días 13-20

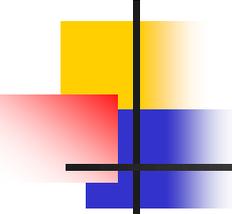
- buena tolerancia a la nutrición enteral (débito continuo)
- Desaturaciones, no movimientos anormales
- EEG → sin alteraciones.

■ Días 21-23

- hipocalcemia por hipoparatiroidismo
- No se logra estabilizar la calcemia

■ Día 27-36:

- inicia nutrición enteral hidrolizada (estancamiento peso). Buena tolerancia.
- dos días después → episodios de palidez, sudoración profusa y taquicardia asociados a alguna regurgitación
- Dieta absoluta
- Escasa succión
- ganancia de peso muy leve
- Tras episodio: reinicia alimentación. Se suspende tras ganancia de peso



Evolución

- Día 28-31
 - hemoglobina en descenso (7,7 g/dL)
 - palidez, soplo sistólico, taquicardia y sudoración
- Día 34
 - deterioro respiratorio → alcalosis metabólica (aumento pCO₂ y pH)
 - inicia ventilación co, tras lo cual muestra en radiografía de tórax sin alteraciones
- Día 37
 - colocación STP
 - Respiratoria y hemodinámicamente estable
 - sin episodios de desaturación ni bradicardia.
 - inicio de fórmula magistral de glicopirrolato (mayor control de la hipersecreción respiratoria)



Evolución

- Día 40
 - estabilización de calcemia
 - durante los 5 días siguientes: menos irritabilidad, buena tolerancia enteral a aumentos progresivos
 - menos secreciones respiratorias
 - se mantienen aportes nutricionales y ventilación
- Día 45
 - presenta sudoración profusa y cambios de coloración ocasionales.
- Día 48
 - soporte ventilatorio con flujo máximo por desaturación relacionado con irritabilidad y aumento de secreciones
 - muy irritable, precisando rescates con clorazepato dipotásico a los que responde escasamente



Evolución

- Día 52:
 - anemia multifactorial → transfusión de CH

- Día 59
 - cuidados paliativos pediátricos valoran situación
 - adecuación del esfuerzo terapéutico
 - mantener medidas de confort no invasivas, que son: mantener la hidratación, la alimentación y oxígeno con GN.



Evolución

- Día 66
 - analgesia insuficiente (aumento de episodios de irritabilidad) → inicia morfina oral.
 - dos episodios seguidos de desaturación marcada y aumento de secreciones (recuperación espontánea)
- Día 67
 - fiebre > 38°C, taquipnea > 100 rpm y taquicardia = 200 lpm
 - irritabilidad, signos de dificultad respiratoria
 - se suspende alimentación enteral
 - mala coloración, cese de la respiración, bradicardia extrema y desaturación progresiva
 - fallecimiento



Aportación del farmacéutico de hospital al caso

- Elaboración y dispensación de las fórmulas magistrales de:
 - omeprazol 2 mg/mL suspensión oral
 - fenobarbital 3,5 mg/mL solución oral
 - glicopirrolato 0,5 mg/mL suspensión oral
 - morfina 40 mg/100 mL solución oral
- Elaboración y dispensación de la nutrición parenteral glucoproteica 7,5% vía periférica.
- Ajuste de las nutriciones enterales prescritas a las disponibles en la guía farmacoterapéutica hospitalaria



Aportación del farmacéutico de hospital al caso

- Sugerencia de sustitución :calcitriol 0,25 mcg en cápsulas blandas por alfacalcidiol 2 microgramos/mL gotas orales en solución (mayor comodidad en la manipulación y administración)
- Adquisición de alfacalcidiol 2 microgramos/mL gotas orales en solución y ajuste de la dosis equivalente de calcio de esta presentación.
- Información sobre como disolver y administrar un comprimido de carbonato de calcio por SNG.



Gracias