

Cada 6-12 meses después de eso hasta que el crecimiento este completo.⁹

En la Unidad de Neonatología se realizan las pesquisas rutinarias de TSH neonatal entre el segundo o tercer día de vida de los neonatos a término y al quinto día de vida a los prematuros.^{1,2,8}

En nuestro país el programa de tamizaje neonatal (SISTEMA DE TAMIZAJE NEONATAL TAMEN) fue establecido como programa del Ministerio de Salud Pública en el año 2011. Este proyecto superó las expectativas. Para el 2013 se llegaron a realizar tamizaje neonatal a un total de 225,436 niños previniendo la discapacidad de 114 niños.^{6,7}

CONCLUSIÓN

El hipotiroidismo congénito es el trastorno endocrino más común en la infancia. Las manifestaciones clínicas con tan sutiles al momento del nacimiento que se trata de una enfermedad que debe buscarse mediante cribado o tamizaje neonatal. El tratamiento precoz con levotiroxina previene alteraciones irreversibles del neurodesarrollo con la oportunidad de mejor coeficiente intelectual y menor grado de retraso mental.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bezen D, Dilek E, Torun N, Tütüncüler F. Etiological evaluation of primary congenital hypothyroidism cases. Turkish. Archives of Pediatrics 2017;52(2):58-91 PCM. Web 16 April. 2018
2. Cherella Christine E., and Ari J. Wassner. Congenital Hypothyroidism: Insights into Pathogenesis and Treatment. International Journal of Pediatric Endocrinology. 2017 (2017):11 PCM. Ewb. 17 April. 2018
3. Mass Screening Committee et al. Guidelines for Mass Screening of Congenital Hypothyroidism (2014 Revision) Clinical Pediatrics Endocrinology 24.3(2015):107-133. PCM. Web 17 April. 2018
4. Kanike, N., Davis, A., Shekhawat, P.S. (2017). Transient Hypothyroidism in the newborn: to treat. Translational Pediatrics, 6(4), 349-358. <http://doi.org/10.21037/tp.2017.09.07>
5. Razavi, Z., Yavarikia, A., Torabian, S. (2012) Congenital Anomalies in Infant with Congenital Hypothyroidism. Oman Medical Journal, 27(5), 365-367. <http://doi.org/10.5001/omj.2012.92>
6. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Diagnóstico y tratamiento del paciente pediátrico y adolescente con fenilcetonuria. Guía de práctica Clínica Tamizaje neonatal Quito. Ministerio de Salud Pública, Dirección Nacional de Normatización MSP: 2013.
7. Ari J. Wassner and Rosalind S. Brown, Hypothyroidism in the Newborn Period. Division of Endocrinology, Boston Children's Hospital. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes. 2013 October; 20 (5); 449-454
8. Pantoja L M, Gonzales de Prada E, Kurt Paulsem Sandi., Hipotiroidismo congénito. A propósito de un caso. Rev. Soc. Bol. Ped.-2002;41 (1) :11-14
9. Neelakanta Kanike, Ajuah Davis, Prem S. Shekhawat. Transient hypothyroidism in the newborn: to treat or not to treat. Department of Pediatrics, Division of Pediatric Endocrinology, MetroHealth Medical Center, Case Western Reserve University, Cleveland, Ohio, USA.
10. Castilla Peón María Fernanda. Hipotiroidismo congénito. Servicio de Endocrinología Pediátrica, Bol. Med. Hosp. Infantil Federico Gómez de México. 2015;72 (2):140-148

ISOMERISMO DERECHO (SÍNDROME DE IVEMARK): PRESENTACIÓN DE UN CASO.

¹Soria Garcés Ximena,²Osejós Moreira Diana,³Sánchez Mogrovejo Paquita,⁴Añapa Añapa Marisabel 4^{1,2,3} Posgradista de Segundo año de Neonatología de la Universidad San Francisco de Quito. Médico Tratante de La Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales del Hospital General Gineco-Obstétrico "Luz Elena Arismendi" Quito, Ecuador⁴ Especialista en Neonatología. Médico Tratante de La Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales del Hospital General Gineco-Obstétrico

RESUMEN:

El Síndrome de Ivemark se clasifica como un trastorno de Heterotaxia o un trastorno de lateralidad de baja incidencia, que debuta con manifestaciones clínicas caracterizados por latidos cardiacos a la derecha y asplenia entre otras malformaciones, se puede asociar a un patrón de herencia autosómico recesivo que es el más frecuente. Se destaca que entre las malformaciones más frecuentes del aparato digestivo se encuentra la mal rotación intestinal la cual fue descartada y los signos de distensión abdominal y mala tolerancia alimentaria se debió a la descompensación gradual del paciente. El diagnóstico prenatal mediante la ecocardiografía es pieza clave en el manejo posterior del paciente, debido que permite programar su nacimiento en centros de III nivel, por su alta complejidad y requerimiento de cirugía cardiotorácica, el manejo terapéutico de asplenia determina el pronóstico del paciente.

Palabras Clave: Isomerismo, Asplenia, Malrotación, Trombocitosis.

ABSTRACT

The Ivemark Syndrome is classified as a Heterotaxia disorder or a low incidence laterality disorder, which debuts with the clinical characteristics for right heartbeats and asplenia among other malformations, it can be associated with an autosomal recessive inheritance pattern that is the most frequent. It is emphasized that the most frequent, malformations of the digestive system are in the phase of abdominal rotation that the discarded and the signs of abdominal distension and food intolerance were due to the gradual decompensation of the patient. Prenatal diagnosis through echocardiography is the key to the management of the birth of the patient, which allows to schedule its birth in the centers of III level, for its high complexity and requirement of cardiothoracic surgery, the therapeutic management of Asplenia determines the prognosis of the patient.

Key words: Isomerism, Asplenia, Malrotation, Thrombocytosis.

INTRODUCCIÓN.

El Síndrome de Heterotaxia es inducido principalmente por trastornos de la determinación del eje izquierda-derecha durante el desarrollo embrionario temprano, los cuales, actualmente han sido ampliamente investigados. Se han propuesto tres patrones de transmisión:

Autosómico recesivo (más frecuente), Autosómico Dominante (poco frecuente) y Ligado al X (muy poco frecuente), los genes que son responsables para la lateralidad izquierda-derecha y el síndrome de Heterotaxia, incluido ZIC3, NODAL, LEFTY2. La mayoría de los casos parecen ocurrir al azar, investigaciones apuntan que múltiples factores (por ejemplo, genéticos y ambientales) juegan un papel en el desarrollo del trastorno; se subdividen en "isomerismo derecho" o "isomerismo izquierda". (Tabla 1).

Dentro del isomerismo derecho se encuentra el síndrome de Ivemark, afecta al sexo masculino con más frecuencia que al sexo femenino. Se estima que la incidencia de trastornos de lateralidad en conjunto es de 1 en 15,000 personas en la población general, el cual es un trastorno poco frecuente de afectación multiorgánica y se caracteriza por asplenia o hipoplasia del bazo, lo que predispone bacteriemias a repetición, malformaciones cardiacas y la disposición anormal de los órganos internos del tórax incluyendo ventrículo derecho de doble salida, transposición de los grandes vasos, defectos septales ventriculares, isomerismo bronquial y el abdomen caracteriza

do por hígado medial, mal rotación intestinal en algunos casos, se han reportado hallazgos adicionales de abdomen agudo debido a vólvulo, atresia biliar y anomalías renales. También se pueden anticipar alteraciones de la forma, tamaño y posición del páncreas, y en raros casos aplasia pancreática, la insuficiencia pancreática total sería una complicación adicional del neonato afectado.

Tabla 1- Características y posibles malformaciones asociadas en los síndromes de heterotaxia

Síndrome de heterotaxia	Síndrome de poliesplenia/bilateralidad izquierda	Síndrome de asplenia/bilateralidad derecha
Situs viscerotaxial ambiguos	Isomerismo auricular izquierdo	Isomerismo auricular derecho
Posición de apéndices auriculares	AD: apéndice auricular izquierdo AE: apéndice auricular izquierdo	AD: apéndice auricular derecho AE: apéndice auricular derecho
Apex cardiaco (variable)	Levocardia	Levocardia
Aurículas	Aurícula común, defectos septales auriculares, malposición del septo interauricular, ausencia de fosa oval	
Conexión AV	Valvula AV única, canal AV común, vías de conducción accesorias	
Concordancia AV	Generalmente normal	Possible discordancia
Ventrículos	Generalmente normal	Defectos septales ventriculares
Conexión VA	Estenosis subaórtica, estenosis subpulmonar	
Concordancia VA	Possible discordancia y/o malformaciones: transposición de grandes vasos, ventrículo derecho de doble salida	
Arteriales	Arco aórtico izquierdo, interrupción del arco aórtico, arteria subclavia derecha aberrante, relación anómala entre aorta abdominal y vena cava inferior	
Venosas	Anomalías venosas sistémicas: interrupción VCI, ausencia de VCI intrahepática, continuación VCI con sistema ácigos, persistencia de la vena cava superior izquierda, vena cava superior bilateral	Anomalías venosas pulmonares: drenaje venoso pulmonar anómalo parcial/completo
Anomalías bronquiales	Isomerismo bronquial izquierdo	Isomerismo bronquial derecho
Anomalías pulmonares	Isomerismo pulmonar izquierdo (2 pulmones bilobulados)	Isomerismo pulmonar derecho (2 pulmones trilobulados)
Anomalías viscerales extratorácicas	Poliésplenia, malrotación intestinal, hígado simétrico o invertido (predominio del lóbulo izquierdo), atresia biliar extrahéptica	Asplenia, malrotación intestinal, estómago en posición derecha, hígado simétrico
Pronóstico	Supervivencia: 64% Malformaciones cardiacas presentes en el 90% de los casos	Supervivencia: 29% Malformaciones cardiacas presentes en el 99% de los casos. Más severas, de tipo conotruncal

AD: aurícula derecha; AE: aurícula izquierda; VCI: vena cava inferior.

Fuente: Revista Elsevier Doyma Síndrome de heterotaxia CARDIOCORE.2011;46(2): e23-e26

Correspondencia: Soria Garcés Ximena
Universidad San Francisco de Quito
drasoriaximena@gmail.com / +593997275276
Rev. Ecuat. Pediatr. 2017; 18 (2); 14-16

El diagnóstico prenatal se realiza mediante ultrasonido fetal, donde se detectan anomalías cardíacas y la asplenia.

El diagnóstico posnatal se basa en un historial detallado del paciente, una evaluación clínica exhaustiva, la identificación de síntomas característicos y una variedad de pruebas especializadas. Se pueden tomar muestras de sangre para detectar la presencia de cuerpos de Howell-Jolly, que son pequeños fragmentos de ADN que se encuentran en los glóbulos rojos y la presencia de trombocitosis que indican problemas con la función del bazo o asplenia.⁴ Ecocardiograma puede confirmar la presencia y la gravedad de los defectos cardíacos.

El dato morfológico más destacado de las aurículas es la estructura de las orejuelas; la derecha es triangular de base ancha y punta roma; la orejuela izquierda es mucho más larga y puntiaguda, con disposición en dedo de guante y base estrecha.

Dentro de diagnóstico diferencial encontramos al síndrome de Kartagener que es un trastorno poco común caracterizado sinusitis, situs inversus, bronquiectasias, asplenia, otitis media, rinitis y dextrocardia.

En relación al manejo terapéutico debido a presencia de asplenia que predispone a mayor riesgo de infecciones graves y fulminantes predominante de gérmenes encapsulados (*Streptococo pneumoniae*, *Neisseria meningitidis*, *Haemophilus Influenzae* tipo B), siendo menos frecuentes otros como bacilos gramnegativos (*E. coli*, *Klebsiella*, *Salmonella*, *Pseudomona*), *Estafilococo aureus*, *Esptreptococos*, *Plamosdium*, *Bordetella*, es importante el aislamiento de medidas de contacto, manipulación mínima, vacunación de BCG antes de su egreso, inicio de antibiótico profiláctico con amoxicilina y ante la sospecha de sepsis iniciar cefalosporinas (Cefotaxima Cefzadima empírica) y el seguimiento por el servicio de infectología durante la hospitalización, control por consulta externa.⁵

REPORTE DE CASO

Presentamos el caso de un paciente de 23 días de vida, hijo de madre de 22 años de edad con controles prenatales regulares, en la ecografía realizada en la semana 23 reporta la presencia de Cardiopatía compleja tipo Situs inverso con pruebas serológicas (MH y VDRL) negativas, suplementación desde la semana 20 con hierro y ácido fólico, vacunas completas y antecedentes de Infecciones de vías urinarias a la semana 18, tratada y curada. Nace por parto cefalovaginal sin complicaciones, con un Apgar 9 al minuto y 9 a los cinco minutos, de sexo masculino valorado en 38,6 semanas de gestación por Eco extrapolado, peso 2560 gramos, que ingresa al área de la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) para estudio y seguimiento.

Al examen físico se observa a paciente respirando al aire ambiente sin dismorfismos craneofaciales, cianosis leve, buen llenado capilar, pulsos simétricos, amplitud normal en miembros inferiores, tórax simétrico normo expansible, ruidos respiratorios sin agregados, ápex palpable en IV espacio intercostal en línea mediana claviculax, R1 único, R2 normal, no se ausculta soplo, área de submatidez en hemitórax derecho, abdomen blando, depresible, sin visceromegalias, doloroso a la palpación, en radiografía de tórax se observan

ambos bronquios de morfología derecha, hígado central y cámara gástrica derecha, ecocardiograma se observa canal auriculoventricular tipo Rastelli C, doble salida del ventrículo derecho, mal posición de grandes vasos y ductus arterioso permeable. Ecografía abdominal: Reporta hígado central con ausencia de bazo. Laboratorio: perfil hematológico e infeccioso dentro de la normalidad y gasometría con adecuado equilibrio ácido base.

Por los antecedentes prenatales, datos clínicos y radiológicos, se plantea el diagnóstico de Heterotaxia: Isomerismo derecho (Síndrome de Ivemark).

EVOLUCIÓN

Neurológico: Activo, reactivo a la manipulación con reflejos arcaicos presentes con evidencia de diástasis de suturas y ecografía transfontanelar normal.

Cardiovascular: Debido a considerarse Heterotaxia con canal auriculoventricular tipo Rastelli C, doble salida del ventrículo derecho, mal posición de grandes vasos y ductus arterioso permeable se plantea la posibilidad de realizar Banding a los dos meses de edad por lo cual se solicita transferencia a unidad de mayor complejidad para tratamiento quirúrgico, a los 21 días presenta cianosis severa y falla biventricular con soporte de inotrópico pese a lo cual a los 33 días de vida persiste bradicárdico e hipotenso y fallece.

Respiratorio: Durante la primera semana de vida presentó saturación entre 80-88% respirando al aire ambiente, a los 18 días de vida presenta evento de desaturación hasta 60%, con pausas respiratorias por lo que se da apoyo de VMNI en modo SIMV y a los 21 días de vida presenta descompensación hemodinámica, ingresa a ventilación mecánica invasiva hasta el momento de su fallecimiento.

Digestivo: En su primer día de vida presentó vómitos en 4 ocasiones de contenido gástrico, con abdomen suave, blando, depresible; por lo cual fue valorado por cirugía pediátrica quien indicó descartar mal rotación intestinal por lo cual se realiza tránsito gastroduodenal con la se descarta dicha posibilidad diagnóstica y posterior reinicio de nutrición trófica con incrementos lentos de alimentación.

Infeccioso: Debido a la agenesia de bazo se indica iniciar antibioterapia profiláctica con ampicilina más aislamiento de contacto.

Metabólico: Desde el tercer día de vida se observa ictericia progresiva extendiéndose a zona IV de Kramer con control de bilirrubinas que ameritó inicio de fototerapia, y se mantuvo por 48 horas.

Genético: Valorado por especialidad quien indicó estudio con realización de cariotipo, el cual no se pudo realizar debido a que paciente fallece antes de la realización del examen.

DISCUSIÓN

El síndrome de Ivemark es de baja incidencia por lo que es pertinente compartirlo con la comunidad médica para tenerlo presente como posibilidad diagnóstica.

Resulta importante destacar que no existieron datos familiares de patologías similares, por lo que asociamos que el patrón de herencia corresponde al autosómico recesivo que es el más frecuente.

Cabe destacar que entre los signos característicos del síndrome está la asplenia congénita que es la que habitualmente determina el pronóstico del paciente ya que es bien conocido que suelen presentar mayor riesgo de infecciones graves y fulminantes predominante de gérmenes encapsulados (*Streptococo pneumoniae*,