



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**

**ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:**

**“SINDROME DE MARSHALL SMITH”**

Requisito previo para optar por el Título de Médico

Autora: Carate Guagchinga, Pamela Estefanía

Tutor: Dra. Lucero Jácome, Martha Cecilia

Ambato-Ecuador

Mayo 2016

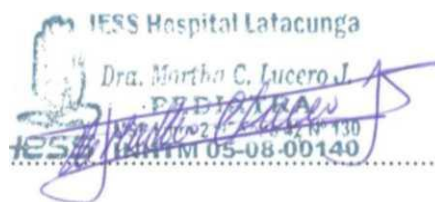
## APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor del Trabajo de Investigación sobre el tema:

“SINDROME DE MARSHALL SMITH” de Pamela Estefanía Carate Guagchinga estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Octubre del 2015.

LA TUTORA



Dra. Lucero Jácome Martha Cecilia

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los criterios emitidos en el Trabajo de Investigación “SINDROME DE MARSHALL SMITH” como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autora de éste trabajo de grado.

Ambato, Octubre de 2015

LA AUTORA

.....  
Carate Guagchinga, Pamela Estefanía

## **DERECHOS DE AUTOR**

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte del mismo un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico, dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de Autora.

Ambato, Octubre del 2015

LA AUTORA

.....  
Carate Guagchinga, Pamela Estefanía

## **APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR**

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Análisis de Caso Clínico sobre el tema: “SINDROME DE MARSHALL SMITH” de Pamela Estefanía Carate Guagchinga estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Mayo del 2016

Para constancia firman

.....

**PRESIDENTE/A**

.....

**1ER VOCAL**

.....

**2DO VOCAL**

## **DEDICATORIA**

Dedico el presente trabajo a mi Dios, quién supo guiarme por el buen camino, darme sabiduría para continuar adelante y cumplir mis objetivos.

A mis padres por su amor, sacrificio, consejos, comprensión y apoyo incondicional, en los momentos difíciles. A mis hermanos y mi hijo por ser la fuente de inspiración a seguir adelante. A mi amado esposo por su compañía y comprensión.

A mis docentes y amigos por ser mi motivación, y ejemplo

Pamela Estefanía Carate Guagchinga

## **AGRADECIMIENTO**

A mis padres por jamás dejar de creer en mí a pesar de todo, por sus consejos, compañía y apoyo, jamás terminaré de agradecerles lo que han hecho por mí.

A mi esposo e hijo gracias por su amor y apoyo infinitos, por esperarme cada día en casa con una sonrisa.

A los Docentes universitarios por contribuir de la mejor manera en nuestra formación no solo con conocimientos científicos sino también con lecciones de vida, por su paciencia y el tiempo dedicado a la virtud de enseñar, de manera especial a mi docente y Tutora, la Dra. Martha Lucero.

A todas las personas que de una u otra forma contribuyeron para que este hermoso sueño se convirtiera en realidad.

A mis amigos y compañeros, con quienes supimos hacer un gran equipo de trabajo para sacar provecho de las largas noches de estudio y turnos, gracias por todas las risas, llanto, y apoyo.

Pamela Estefanía Carate Guagchinga

## INDICE

APROBACIÓN DEL TUTOR .....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO.....	iii
DERECHOS DE AUTOR .....	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR.....	v
DEDICATORIA .....	vi
AGRADECIMIENTO .....	vii
RESUMEN .....	viii
SUMMARY .....	x
INTRODUCCIÓN.....	1
OBJETIVOS.....	2
Objetivo General .....	2
Objetivos Específicos:.....	2
RECOPIACIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN. ....	3
DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS.....	3
DESARROLLO .....	4
DESCRIPCIÓN CRONOLOGICA DEL CASO CLINICO.....	4
PRESENTACION DEL CASO CLINICO.....	13
DESCRIPCION DE LOS FACTORES DE RIESGO .....	15
ACCESO A LA ATENCION MEDICA:.....	16
ATENCION DE EMERGENCIA.....	16
OPORTUNIDADES DE REMISION.....	16
TRAMITES ADMINISTRATIVOS.....	16
IDENTIFICACION DE LOS PUNTOS CRITICOS .....	17
CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA.....	18
CONCLUSIONES, RECOMENDACIONES Y PROACTIVA.....	19
REVISION BIBLIOGRAFICA DEL TEMA.....	21
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS .....	29
ANEXOS .....	32



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**

**“SINDROME DE MARSHALL SMITH”**

**Autora:** Carate Guagchinga, Pamela Estefanía

**Tutora:** Dra. Lucero Jácome Martha Cecilia

**Fecha:** Octubre del 2015

**RESUMEN**

El caso a analizar se trata de un paciente masculino de 1 año 3 meses de edad, nacido en Latacunga y residente en Salcedo (dirección Mulliquindil Santa Ana, barrio San Isidro), tipo de sangre: 0Rh+, con antecedentes antenatales: recibe hierro, ácido fólico y calcio; complicaciones durante el embarazo: hiperémesis gravídica, no exposición a teratógenos, no sangrados, no amenaza de pérdida, controles prenatales 5 normales, ecos: 4 sin complicaciones. Antecedentes natales: producto de la cuarta gesta, nacido por cesárea a las 40 semanas de gestación en el Hospital General Latacunga, no planificado; antropometría: peso 3260, Talla: 52 cm, llanto inmediato, inmunizaciones completas para la edad según esquema del Ministerio de Salud Pública. Antecedentes postnatales: Después del nacimiento administraron oxígeno por lo cual paso 2 días en el servicio de neonatología, a las 3 semanas acude al control donde se evidencia peso bajo para la talla e ingresa al hospital de Latacunga por 18 días, donde se evidencian aumento de los globos oculares madre refiere que ya los presentaba desde el nacimiento, además escleras azules, no hay un cierre total de hendidura palpebral para lo cual necesitan valoración por oftalmología, paciente es dado de alta con referencia al hospital IESS Latacunga, el cual es ingresado a esta casa de salud

Paciente permanece internado por 14 días con un diagnóstico de neumonía, Síndrome de Marshall Smith, Desnutrición Proteico Calórica y Enfermedad Diarreica Aguda, durante los días de hospitalización, se le realizo exámenes y posterior a su clínica recibió tratamiento analgesia y antibioticoterapia y seguimiento para mejorar su estilo de vida.

**PALABRAS CLAVES:** SINDROME\_MARSHALL\_SMITH,  
MUTACIONES\_GENETICAS, INFECCIONES\_RESPIRATORIAS,  
ALETERACIONES\_MORFOLOGICAS

**TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO**

**FACULTY OF HEALTH SCIENCES**

**MEDICINE CAREER**

**“SINDROME DE MARSHALL SMITH”**

**Autora:** Carate Guagchinga, Pamela Estefanía

**Tutor:** Dra. Martha Lucero

**Fecha:** Enero del 2016

**SUMMARY**

The case analyzed is a male patient 1 year 3 months old, born in Latacunga and living in Salcedo (address Mulliquindil Santa Ana neighborhood of San Isidro), blood type: ORH +, with antenatal history: get iron, acid folate and calcium; complications during pregnancy hyperemesis gravidarum, no exposure to teratogens, no bleeding, no threat of loss, prenatal five normal controls, echoes: 4 uncomplicated. Native Background: product exploits the fourth born by Caesarean section at 40 weeks of gestation in Latacunga General Hospital, unplanned; Anthropometry: weight 3260, Height: 52 cm, crying immediately, complete immunizations according to age schedule of the Ministry of Public Health. Postnatal Background: After birth they administered oxygen so happened two days in the service of neonatology at 3 weeks go control where low weight for height is evident and admitted to the hospital in Latacunga for 18 days, which increases are evident the mother eyeballs concerns that already had from birth, also blue sclera, there is a total closure of palpebral fissure for which need to be assessed by ophthalmology patient is discharged with reference to hospital IESS Latacunga, which is entered this nursing home

Patient remains hospitalized for 14 days with a diagnosis of pneumonia, Marshall Smith Syndrome, Protein Calorie Malnutrition and acute diarrheal disease during the days of hospitalization, he conducted examinations and subsequent to his clinic received analgesia and antibiotic treatment and monitoring to improve Lifestyle.

**KEYWORDS:** MARSHALL \_SYNDROME, GENETIC\_MUTATION, RESPIRATORY TRACT\_INFECTIONS, ALETERACIONES\_MORPHOLOGICAL

## INTRODUCCIÓN

El presente análisis de caso clínico tiene por finalidad diagnosticar oportunamente el Síndrome de Marshall Smith (MSS, siglas en inglés), la cual constituye una patología poco frecuente, por lo que se encuentra escasamente documentada en países de América Latina. A pesar de los estudios científicos hoy en la actualidad se desconoce la causa de este síndrome ya que aparece de forma esporádica o de novo, aunque se cree que sigue un modelo de herencia autosómico dominante con expresividad variable y diversas mutaciones genéticas.

En 1999, un grupo de Arabia Saudita informó de una joven con las características de MSS que tenía una anomalía cromosómica. Ella se encontró que una duplicación del material en una región del cromosoma 2. Esto ha llevado a los investigadores a creer que el gen para los MSS puede ser en realidad en el cromosoma 2. Esta es la única persona con los MSS han encontrado una anomalía cromosómica. La investigación actual está en curso para determinar la causa genética exacta para los MSS (A. B. Fernández Pérez, 2011)

El pronóstico de los pacientes es malo y suelen fallecer antes de los dos años de vida, siendo la principal causa las infecciones respiratorias recurrentes por incompetencia laríngea y la hipertensión, razón por la cual es importante conocer y analizar el manejo respectivo, para identificar y evitar posibles complicaciones en este tipo de pacientes. (A. B. Fernández Pérez, 2011)

## **2. OBJETIVOS**

### **Objetivo General**

- Establecer el diagnóstico oportuno para un manejo adecuado en pacientes con Síndrome de Marshall Smith

### **Objetivo Específicos:**

- Determinar los factores etiológicos que favorecen las posibles complicaciones en la patología.
- Promover la eficacia de métodos de diagnósticos para mejorar el pronóstico de los pacientes.
- Proponer alternativas al tratamiento basadas en la evidencia

### **3. DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN**

#### **UTILIZADAS:**

- Historia clínica del paciente: de la cual se obtuvieron la mayor parte de datos del presente caso clínico, desde su atención en el servicio de Emergencia, condición clínica de ingreso al HIESS Latacunga y evolución subsecuente del paciente, así como tratamiento administrado en antiguas hospitalizaciones en otras casas de salud como el Hospital Provincial General Latacunga
- Además, se tuvo acceso a las hojas de interconsulta a otras especialidades la cual se solicitó en el departamento de estadística del Hospital IESS Latacunga y Hospital Provincial General Latacunga
- Resultados de las pruebas de laboratorio e imagen solicitadas al paciente.
- Entrevista con un familiar del paciente; ya que no se contaba con información completa, la cual fue muy útil.
- Guías de práctica clínica y artículos de revisión, las mismas sintetizan y valoran todas las evidencias con el objetivo de ayudar a los médicos a escoger la mejor estrategia de diagnóstico y manejo para el tratamiento del paciente, a través de la cual se obtuvieron definiciones, protocolos estandarizados, y medidas terapéuticas.
- Revisiones Bibliográficas, Linkografía, y Base de Datos de la Universidad Técnica de Ambato, para la actualización teórica de las patologías que presentó el paciente.

## **4. DESARROLLO**

### **4.1. DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DETALLADA DEL CASO:**

El caso que se presenta a continuación describe a un paciente de sexo masculino de 1 año 3 meses de edad, nacido en nacido en Latacunga y residente en Salcedo (dirección Mulliquindil Santa Ana, barrio San Isidro). Instrucción ninguna ocupación ninguna, religión católica, grupo sanguíneo ARh +.

Información del padre: Estalín Bernardo Vasco Quispe edad: 30 años ocupación: técnico mecánico

Información de la madre: Alicia Marlene Tapia Jurado edad: 35 años ocupación: ama de casa

Registra como antecedentes patológicos personales:

- Síndrome de Marshall Smith
- Neumonía hace 6 meses

#### **Antecedentes Prenatales**

Producto de la tercera gesta, no planificado, medicación recibida: hierro, ácido fólico, calcio, complicaciones: ninguna, ecos: 4 normales, controles prenatales: 5 sin complicaciones

#### **Antecedentes Neonatales:**

Nacido por cesárea las 40 semanas de gestación tuvieron que administrar oxígeno y mantuvieron 2 días en neonatología

Antropometría: peso: no recuerda talla: no recuerda pc: no recuerda, APGAR: llora al nacer.

Inmunizaciones: completas para la edad según MSP,

- ✓ BCG al nacer,
- ✓ 2 meses de edad: pentavalente y rotavirus
- ✓ 4 meses de edad: pentavalente y rotavirus
- ✓ 6 meses de edad: pentavalente, rotavirus, influenza
- ✓ 12 meses de edad: SRP y neumococo

Tamizaje Neonatal: madre refiere si le realizo y su reporte fue normal

#### **Antecedentes Postnatales:**

Lactancia exclusiva: 2 meses de edad, madre complementa con formula.

Alimentación complementaria: 7 meses (coladas, puré, frutas)

Sostén cefálico: 6 meses

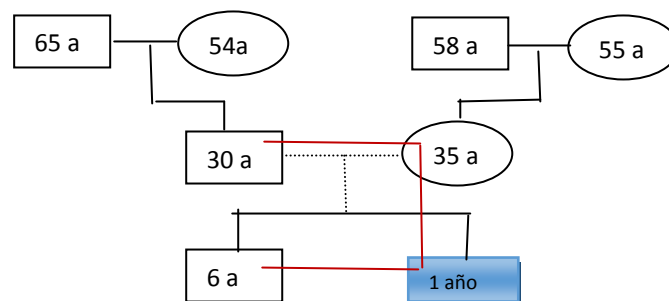
Sedestación: 10 meses

Gateo: no gatea  
Bipedestación: 11 meses  
Deambulaci3n con apoyo: 12 meses  
Deambulaci3n sin apoyo: aun no camina  
Monos3labas: no  
Sonidos guturales: si  
Control de esf3nteres: no controla  
Desarrollo psicomotor: no hay un buen desarrollo  
H3bitos:  
Alimenticios: 8 veces al d3a  
Miccionales: 3 veces al d3a  
Defecatorios: 1 vez al d3a  
**Antecedentes Patol3gicos Familiares:** ninguno

### Perfil Social:

Vive con su madre, padre y sus dos hermanos, con quienes mantiene regular relaci3n familiar. Padres en uni3n libre. Vive en casa arrendada de un piso, construcci3n de cemento, 5 habitaciones, posee todos los servicios b3sicos, mantienen animales intradomiciliarios (1 perro). Los ingresos econ3micos son solventados por el padre

### Familiograma:



### 1. Descripci3n del caso.

Paciente acude al servicio de emergencia el 19 de octubre por presentar tos productiva de leve intensidad, acompa3ada de n3useas que llegan al v3mito por 4 ocasiones, no se acompa3a con ning3n otro s3ntoma, por lo que madre lleva a farmacia donde recetan mucoxin, se automedica por 2 veces, al ver que no cede el cuadro cl3nico en las 3ltimas 24 horas acude a m3dico particular donde env3a directamente a esta casa de salud para su ingreso.

### Examen f3sico general

Al ingreso:

Frecuencia Cardiac: 102 latidos por minuto



Frecuencia respiratoria: 42 respiraciones por minuto

Temperatura axilar: 38,1 grados centígrados

Saturación de Oxígeno: 90% aire ambiente

**Medidas antropométricas:**

Peso: 6700 gramos DS: -3

Talla: 72 cm

PC: 49,6 cm D: +2

Índice de masa corporal de  $\text{Kg/m}^2$

**Apariencia General:**

Paciente vigil, bajo estado nutricional (Desnutrición G I), facies de tristeza, vigil, su edad real no concuerda con la edad aparente.

**Piel:**

Pálida, normoelástica, hidratada, sin evidencia de lesiones primarias, secundarias ni pigmentaciones patológicas.

**Cabeza:**

Fontanela anterior cerrada, fontanela posterior cerrada se evidencia craneosinostosis, frente prominente, cabello de implantación normal de acuerdo a la edad, lacio, corto, de color negro que no se desprende fácilmente a la tracción, presencia de micrognatia, cejas espesas.

**Ojos:**

Pupilas isocóricas, normoreactivas a la luz y acomodación. Conjuntivas pálidas, sin evidencia de ictericia, escleras azuladas. Agudeza visual conservada.

**Nariz:**

Pirámide nasal de forma, tamaño e implantación normal. Fosas nasales semipermeables. No existe desviación de tabique nasal. No se evidencia dolor a la digito presión en senos paranasales, orificios de las narinas antevertidas

**Boca:**

Labios rosados. Mucosas orales y linguales semihúmedas.

Paladar blando y duro sin patología. Úvula presente, pilares amigdalinos sin alteraciones, orofaringe normal. Piezas dentales completas. Lengua sin patología aparente, movilidad conservada, paladar ojival

**Oídos:**

Pabellón auricular de forma, tamaño normal de implantación baja. Conductos auditivos externos permeables, puntos auriculares: trago, antitrago y cigomático no dolorosos.

**Cuello:**

Forma y tamaño normal, sin presencia de adenopatías. Movimientos activos y pasivos conservados. No se palpan adenomegalias. No se observa ingurgitación yugular.

**Tórax:**

A la inspección: simétrico, no se evidencian lesiones dérmicas. Respiración tipo costo diafragmática. A la palpación: piel normoelástica, no doloroso, expansibilidad conservada en ambos campos pulmonares. A la percusión: sonoridad pulmonar conservada en áreas basales y apicales de ambos campos pulmonares y mate en la región precordial. A la auscultación:

- Corazón: Ruidos cardíacos rítmicos, hipofonéticos, no se ausculta soplos.
- Pulmones: murmullo vesicular disminuido, crepitantes, roncus y sibilancias discretas en ambos campos pulmonares. No signos de frote pleural.

**Abdomen:**

A la inspección: levemente globoso, no se observa red venosa colateral. A la palpación: suave, depresible, no tenso, no doloroso. A la percusión: timpánico e nivel de marco colonico. A la auscultación: ruidos hidroaéreos presentes.

**Región Lumbar:**

A la inspección no se observa lesiones dérmicas. Puño percusión bilateral negativa.

**Extremidades:**

Miembros superiores: simétricos, movilidad activa y pasiva conservadas, fuerza y tono muscular conservados. Uñas cortas y normales. No edema. Miembros inferiores: simétricos, movilidad activa y pasiva conservadas, fuerza y tono muscular conservados. Uñas cortas y normales, llenado capilar normal en 3 segundos, pie derecho e izquierdo en valgo.

**Valoración neurológica:**

Paciente, vigil, irritable al manejo, semihidratado. Funciones mentales superiores conservadas. No se observan signos meníngeos. Pares craneales normales. Glasgow 15/15 Respuesta ocular: 4 Respuesta verbal: 5 Respuesta motora: 6.

Lenguaje coherente para su edad

Cálculo: no

Juicio: no

Gnosis: no

Praxia: no

**Día 1:**

Paciente al momento irritable, deshidratado, diaforético, taquipneico, taquicardico, activo reactivo al manejo, llanto ronco

Frecuencia cardiaca: 144 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 52 respiraciones por minuto

Temperatura: 36,0 centígrados

SatO<sub>2</sub>: 92 % a 1 litro

Peso: 8 kg

Boca: mo húmedas oro faringe eritematosa no congestivas amígdalas hipertróficas

Ojos: hundidos pupilas isocóricas reactivas a la a luz.

Nariz: secreción nasal transparente en moderada cantidad

Tórax: simétrico expansibilidad conservada leves retracciones intercostales

Corazón: rítmico sincrónico no soplos

Pulmones: ventilados se auscultan roncus y rales diseminados de predominio basa

Abdomen: suave blando depresible no doloroso a la palpación RHA presentes

Extremidades: normales

Paciente en regulares condiciones, al momento presenta secreciones en abundante cantidad, no le permite respirar adecuadamente y se ahoga con frecuencia, a pesar que madre realiza limpieza de fosas nasales cada 15 minutos

**Día 2:**

Paciente al momento de la valoración somnoliento, moviliza secreciones en abundante cantidad, irritable, deshidratado, diaforético, taquipneico, taquicardico, hipoactivo al manejo, llanto ronco, somnoliento.

Frecuencia cardiaca: 100 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 62 respiraciones por minuto

Temperatura: 36,0 centígrados

SatO<sub>2</sub>: 89% a 1 litro de oxígeno

Peso: 8 kg

Boca: mo húmedas orofaringe eritematosa no congestivas amígdalas hipertróficas

Ojos: hundidos pupilas isocóricas reactivas a la a luz.

Nariz: secreción nasal transparente en moderada cantidad

Tórax: simétrico expansibilidad conservada leves retracciones intercostales

Corazón: rítmico sincrónico no soplos

Pulmones: ventilados se auscultan roncus y rales diseminados de predominio basal

Rp

- ceftazidima 400 miligramos intravenoso cada 8 horas (0)

- amikacina 60 miligramos intravenoso cada 12 horas (0)
- nebulizaciones con solución hipertónica al 3% 3 mililitros mas
- alfadornasa 1 vial (2.5 miligramos) cada día. (12:00 pm)
- nebulizaciones con solución hipertónica al 3% 3 mililitros cada 8 horas  
(6:00 am - 6:00 pm - 12:00 am)
- salbutamol por inhalocámara 2 puff cada 8 horas (2)
- nistatina 100.000 unidades internacionales cada 6 horas (suspender)
- dexametasona 0.8 miligramos intravenoso cada 8 horas (suspender)
- hidrocortisona 64 miligramos intravenoso dosis de impregnación y luego  
13 miligramos intravenoso cada 8 horas (0)
- fluconazol 50 miligramos intravenoso dosis de impregnación y mañana  
25 miligramos intravenoso cada día.
- enjuagues con solución mágica cada 6 horas (1)

**Día 3-10:**

Paciente presenta tos productiva de difícil expectoración, alza térmica, no realiza deposiciones líquidas, paciente activo, reactivo, afebril, no retracciones intercostales

Frecuencia cardiaca: 112 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 45 respiraciones por minuto

Temperatura: 37 grados centígrados

Peso: 6700 gramos ds: -3

Saturación de oxígeno: 77% a medio ambiente 92% a 2 litros de oxígeno

Cabeza: normo cefálica, cabello de implantación normal para edad y sexo.

Ojos: pupilas isocóricas normoreactivas a la luz.

Boca: mucosas orales semihúmedas

Nariz: fosas nasales con presencia de moco blanquecino en abundante cantidad, orofaringe no congestiva, amígdalas no hipertróficas

Tórax: expansibilidad conservada

Pulmones: murmullo vesicular disminuido, crepitantes, roncus y sibilancias discretas en ambos campos pulmonares y se mantiene con estas indicaciones

Recibiendo antibiótico por 10 días.

**Rp**

- Dieta para la edad si frecuencia respiratoria es menor a 40 respiraciones  
Por minuto.
- Semifowler
- Control de signos vitales cada 6 horas
- Oxígeno por cánula nasal para mantener saturación de oxígeno entre 90 y  
92%
- Dispositivo intravenoso sin heparina + cuidados

- Ceftriaxona 335 miligramos intravenoso cada 12 horas (3) recibió por 10 días
- Metamizol 67 miligramos intravenoso cada 6 horas
- Nebulizaciones con solución salina 0.9% 2.5 mililitros cada 8 horas
- Salbutamol 2 puff por inhalocámara cada 6 horas
- fisioterapia respiratoria
- Limpieza de fosas nasales 3 veces al día y por razones necesarias

### **Día 11**

2015/08/04

Madre de paciente trae un ecocardiograma realizado el 10/03/2015 que reporta:

Situs solitus levocardia, relación anatómica normal tamaño y espesor de cámaras normales, normo función del ventrículo izquierdo, ausencia de malformaciones congénitas o adquiridas. Arterias coronarias normales Insuficiencia tricuspídea y mitral leves con válvulas anatómicamente normales, flujos por válvulas normales, normotensión pulmonar (tas 26 mm) Se solicita valoración por neumología pediátrica

### **Día 13**

Paciente que lleva el 13 día de hospitalización

Dg: neumonía

Síndrome de Marshal Smith

Desnutrición proteica calórica

Enfermedad diarreica aguda superada

Paciente que permanece con disminución de su sintomatología, activo, reactivo, afebril, no retracciones intercostales, fosas nasales con presencia de moco blanquecino en abundante cantidad a la auscultación pulmonar, murmullo vesicular disminuido, roncus bilaterales

Temperatura: 36 grados centígrados

Frecuencia cardíaca: 100 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 32 respiraciones por minuto

Saturación de oxígeno: 84 % aire ambiente

Se decide el alta con las siguientes indicaciones:

Rp

1. Alta + indicaciones
2. Realizar nebulizaciones con n acetil cisteína 1 mililitro más 2,5 mililitros de solución salina por razones necesarias
3. Líquidos abundantes
4. Limpieza de fosas 3 veces al día y por razones necesarias
5. Control con fisioterapia respiratoria
6. Multivitaminas en jarabe 5 mililitros cada día en las mañanas

7. Formula nutricional 2 medidas 2 veces al día
8. Sales de hierro 15 miligramos (12 gotas) cada día antes del desayuno
9. Control por consulta externa

**Paciente reingresa a esta unidad de Salud: (2015/10/20)**

Paciente de 1 año de edad masculino es traído a esta casa de salud por presentar dificultad respiratoria alza térmica no cuantificada decaimiento de 2 días, paciente irritable taquipneico taquicardico activo y reactivo al manejo sat o2:79-82 aire ambiente se evidencian retracciones subcostales leves paciente deshidratado diaforético llanto ronco frecuencia respiratoria:52, frecuencia cardiaca:125, peso:8kg

Boca: mucosas orales húmedas, orofaringe, eritematosa no congestivas amígdalas hipertróficas

Ojos: hundidos pupilas isocóricas reactivas a la luz

Nariz: secreción nasal transparente en moderada cantidad

Tórax: simétrico expansibilidad conservada leves retracciones intercostales

Corazón: rítmico sincrónico no soplos

Pulmones: ventilados se auscultan roncus y rales diseminados de predominio basal

IDg: neumonía

Síndrome de Marshall Smith

Rp.

1. Ingreso a pediatría
2. Dieta para la edad si frecuencia cardiaca es menor a 50 por minuto
3. Control de signos vitales y saturación cada 6 horas y anotar
4. Oxigeno por cánula nasal a 1 litro
5. Dextrosa en agua al 5% 1000 mililitros+10 mililitros de sodio+10 mililitros De potasio pasar 800 mililitros en 24 horas
6. Metamizol 80 miligramos intravenoso por razones necesarias
7. Paracetamol 120 miligramos vía oral cada 6 horas
8. Ceftriaxona 800 miligramos intravenoso cada 12 horas (0)

**Dia1**

Paciente al momento irritable

Paciente irritable, deshidratado, diaforético, taquipneico, taquicardico,

Activo reactivo al manejo, llanto ronco

Frecuencia cardiaca: 145 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 40 respiraciones por minuto

Temperatura: 36,5 centígrados

SatO2: 90% a 1 litro por minuto

Peso: 8 kg

Boca: no húmedas orofaringe eritematosa no congestivas amígdalas hipertróficas

Ojos: hundidos pupilas isocóricas reactivas a la luz

Nariz: secreción nasal transparente en moderada cantidad

Tórax: simétrico expansibilidad conservada leves retracciones intercostales

Corazón: rítmico sincrónico no soplos

Pulmones: ventilados se auscultan roncus y rales diseminados de predominio basal

Paciente en regulares condiciones con cuadro clínico de neumonía grave, por lo cual médicos tratantes, deciden tramitar transferencia hacia otra unidad de tercer nivel con la razón de que necesita ser tratado por el servicio de neumología y posterior terapia intensiva.

El 2015/10/22 se consigue transferencia por parte de la red pública de salud a hospital Baca Ortiz recibe la Dra. Soledad Tandazo, paciente es ingresado y posterior a su cuadro clínico de neumonía grave, permanece en terapia intensiva, paciente al superar su cuadro de neumonía grave y haber completado el esquema de antibioticoterapia con ceftazidima 14 días, oxacilina 13 días y fluconazol 6 días con éxito es contrareferido (2015/11/13 )

nuevamente a esta unidad de salud. Se recibe a paciente asintomático, trae ecocardiograma realizado el cual reporta como impresión diagnóstica: foramen oval permeable, presión sistólica en arteria pulmonar 40 mmHg, insuficiencia tricúspide leve y función sistólica biventricular preservada, por lo que envían a esta casa de salud para seguimiento y destete progresivo de oxígeno. El día de ingreso a esta casa de salud al servicio de pediatría informa personal médico de salud, que paciente durante su hospitalización permanece con oxígeno a 1 litro y satura hasta 95% y que desatura hasta 85% si se coloca a burbujeo, no presenta dificultad respiratoria, se recibe al paciente al momento asintomático

Al examen físico activo, reactivo, afebril, no retracciones intercostales

Frecuencia cardíaca: 106 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 44 respiraciones por minuto

Temperatura: 36,1 grados centígrados

Saturación de oxígeno: 97% a 1 litro de oxígeno

Peso: 7,7 kg

Cabeza: normocefalica, cabello de implantación normal para edad y sexo.

Ojos: pupilas isocóricas normoreactivas a la luz, presencia de

Exoftalmos

Boca: mucosas orales húmedas, orofaringe no congestiva, amígdalas no hipertróficas

Nariz: fosas nasales con presencia de moco blanquecino en poca cantidad,

Cuello: movimientos activos y pasivos conservados, no adenopatías

Tórax: expansibilidad conservada, no retracciones intercostales y subcostales  
Pulmones: murmullo vesicular conservado, no ruidos sobreañadidos  
Corazón: ruidos cardiacos rítmicos, no soplos  
Abdomen suave, depresible no doloroso a la palpación.  
Región inguinal: genitales masculinos presentes, testículos en bolsa escrotal  
Extremidades: no edemas, pulsos distales presentes, llenado capilar de 2 segundos.

Dg: Síndrome de Marshal Smith  
Desnutrición proteica calórica  
Hipertensión pulmonar  
Iniciar destete de oxígeno

Paciente permanece hospitalizado para el destete de oxígeno, es dado de alta el (2015/11/17)

Alta más indicaciones

- Limpieza de fosas nasales cada 8 horas y por razones necesarias
- Salbutamol 2 puff por inhalocámara cada 8 horas por 5 días
- Mometasona 1 puff en cada fosa nasal horas sueño por 6 meses.
- Loratadina 1.5 mililitros hora sueño por 6 meses
- Si saturación de oxígeno es menor a 80 regresar inmediatamente.
- Control por consulta externa en 8 días
- Control por el servicio de neumología el (2015/12/29) con la Dra. Lascano Vaca Yazmina en el hospital Carlos Andrade Marín (no acude).

#### ***4.1 PRESENTACIÓN DEL CASO DEL CASO CLINICO:***

Se trata de un paciente masculino de 1 año 3 meses de edad, nacido en Latacunga y residente en Salcedo (dirección Mulliquindil Santa Ana, barrio San Isidro), tipo de sangre: 0Rh+, con antecedentes antenatales: recibe hierro, ácido fólico y calcio; complicaciones durante el embarazo: hiperémesis gravídica, no exposición a teratógenos, no sangrados, no amenaza de pérdida, controles prenatales 5 normales, ecos: 4 sin complicaciones. Antecedentes natales: producto de la cuarta gesta, nacido por cesárea a las 40 semanas de gestación en el Hospital General Latacunga, no planificado; antropometría: peso 3260, Talla: 52 cm, llanto inmediato, inmunizaciones completas para la edad según esquema del Ministerio de Salud Pública. Antecedentes postnatales: Después del nacimiento administraron oxígeno por lo cual paso 2 días en el servicio de neonatología, a las 3 semanas acude al control donde se evidencia peso bajo para la talla e ingresa al hospital de Latacunga por 18 días, donde se evidencian aumento de los globos oculares madre refiere que ya los presentaba desde el nacimiento, además escleras azules, no hay un cierre total de hendidura palpebral para lo cual necesitan valoración por



oftalmología, paciente es dado de alta con un diagnóstico de hiperplasia renal congénita, síndrome de escleras azules y con hoja de referencia al hospital IESS Latacunga para que realicen interconsulta al servicio de genética y oftalmología, a los 2 meses de edad por consulta externa se le diagnostica displasia de cadera y neumonía, a los 8 meses de edad acude nuevamente por neumonía y al examen físico se observa una serie de rasgos dismórficos en estudio que concuerdan con el síndrome; para lo cual se le realizan varios estudios:

Fondo de ojo: dilatado, pupila de bordes difuminado pequeños, ojo derecho: algo ladeado retina atípicoide, diámetro corneal 10mm, eocbiometria a: 18,59 de longitud axial en ojo derecho y 12.69 en ojo izquierdo. Tac cerebral: no denota anomalías cerebrales ni craneosinostosis. Estudio cromosómico no reporta anomalías, cariotipo 46xy masculino normal se descartan causas cromosómicas de la dismorfología, Madre refiere que pierde el siguiente control con el genetista por su cuadro de neumonía no puede viajar, por lo que se continúa estudiando el caso (Marshall-Smith?). Al 1 año 3 meses de edad acude nuevamente por el servicio de emergencia del Hospital IESS Latacunga, por presentar tos productiva de leve intensidad acompañado de rinorrea blanquecina de poca cantidad, de 4 días de evolución, no se acompaña con ningún otro síntoma aparentemente, por esta razón madre acude a farmacia donde le automédica MUCOXIN por 2 ocasiones, al no ceder el cuadro clínico, y al exacerbarse en las últimas horas acude a medico particular donde envía directamente con orden de ingreso a esta casa de salud, donde es valorado y se decide su ingreso al servicio de pediatría

Al examen físico: paciente activo, reactivo, irritable, febril, retracciones intercostales, taquipneico, con rasgos sindromicos Signos vitales del ingreso: FC: 102; FR: 42; T: 38,1 peso: 6700 gr; talla: 72 cm; STO2: 76%; signos vitales durante la hospitalización: FC: 110 FR: 32-34; T: 36,5 gr; peso: 6700 gramos; talla: 72 cm; STO2: 88% sin oxígeno y 94% con oxígeno a burbujeo. Cabeza: normocefálica, cabello de implantación normal para edad y sexo, cara: frente prominente, micrognatia; ojos: pupilas isocóricas normoreactivas a la luz y acomodación, exoftalmos, movimientos oculares conservados ; boca: mucosas orales semihumedas, paladar ojival; nariz: fosas nasales no permeables, con presencia de moco blanquecino en abundante cantidad, orofaringe no congestiva, amígdalas no hipertróficas; oídos: pabellón auricular de implantación baja; cuello: no doloroso a los movimientos, no adenopatías tórax: retracciones intercostales y subcostales; pulmones: murmullo vesicular disminuido, crepitantes, roncus y sibilancias discretas en ambos campos pulmonares; abdomen suave, depresible no doloroso a la palpación, ruidos hidroaéreos presentes ; región genital: genitales masculinos sin patología

aparente; extremidades: no edemas, pulso distales presentes, llenado capilar de 2 segundos; neurológico: no hay un buen desarrollo psicomotor sonrisa social 4 meses , sostén cefálico 6 meses , sedestación a los 12 meses, bipedestación con apoyo a los 12 meses, no camina, no control de esfínteres.

Paciente permanece internado por 14 días con un diagnóstico de neumonía, Síndrome de Marshall Smith, Desnutrición Proteico Calórica y Enfermedad Diarreica Aguda, durante los días de hospitalización, se le realizo exámenes complementarios: PCR : ++, T4 libre 1.31 , TSH 3.77, leucos 11.80, gr: 6.01, Hcto 52.7, Hb 16.4, monocitos 9.9, eosinofilos 1.1, linfos 51.6, neu 36.4, basófilos 1.0, PTL 297, glucosa 99.70, urea: 40.3, creatinina 0.22 , proteínas totales 7.9; EMO: color amarillo, densidad 1010, Ph7, piocitos 0-1, bacterias +; Copro: color castaño, consistencia semilíquida, grasas +, flora bacteriana bacilar, no parásitos, moco ++, almidones ++, PMN: 90%; Rx tórax se evidencia incremento de la trama vascular e infiltrado paracardíaco y parahiliar derecha e izquierda. Paciente permanece en condiciones estables recibiendo tratamiento con líquidos intravenosos dextrosa en agua 5% 1000 mililitros + 10 mililitros de sodio + 10 mililitros de potasio pasar 670 mililitros intravenoso en 24 horas, ceftriaxone 335 miligramos intravenoso cada 12 horas, paracetamol 100miligramos vía oral por razones necesarias, nebulizaciones con solución salina 0.9% 2.5 mililitros cada 8 horas , salbutamol 2 puff por inhalocámara cada 8 horas, fisioterapia respiratoria, limpieza de fosas nasales 3 veces al día, paciente es dado de alta y al momento se encuentra pendiente nueva valoración por consulta externa y genetista.

#### ***4.2 DESCRIPCIÓN DE FACTORES DE RIESGO***

Los factores de riesgo son circunstancias o situaciones que condicionan la probabilidad de presentar una patología. Estos factores se pueden observar en la población sana y aumentan el riesgo sufrir una enfermedad y la identificación de los mismos es imprescindible para la prevención primaria de salud.<sup>3</sup>

Algunos factores predisponentes en el síndrome de Marshall Smith incluyen: la causa genética en familias y esta a su vez son recidivantes, en el caso de este síndrome ya descrito es una de las patologías raras que pueden presentar y a su vez su estudio genético puede no mostrar alteraciones.<sup>3</sup>

Dentro de otros factores de riesgo de este síndrome son las infecciones respiratorias recurrentes, dentro de esto se agruparían el estilo de vida, la residencia actual, los hábitos alimenticios.<sup>3</sup>

Según la OMS una de las principales infecciones respiratorias independientemente de su causa es la neumonía siendo responsable del 15% de todas las defunciones de menores de 5 años y se calcula que mató a unos 922 000 niños en 2015.<sup>3</sup>

Respecto a la HPP no existen factores predictivos identificables para esta patología, sin embargo, pueden mencionarse factores prenatales como: ecografías realizadas en caso del paciente madre nos refiere que durante los controles ecos reportaban normal.<sup>3</sup>

### **4.3 ACCESO A LA ATENCION MÉDICA**

La paciente accedió al servicio médico desde un inicio de su embarazo mediante los controles prenatales en un total de 5 que se realizó en el Hospital General Latacunga, en dichos controles la atención fue adecuada y no presentó signos de alarma considerándose un parto probable por vía cefalovaginal informándole a la paciente cuando acudir a emergencias ginecológicas por posible labor de parto.

#### **4.3.1 ATENCIÓN DE EMERGENCIA**

El manejo en el área de emergencias pediátricas consiste en valorar e identificar desde un inicio el diagnóstico oportuno del paciente y posterior a este, manejar protocolos de tratamiento para evitar recidivancias, en caso del paciente ya con una patología de base diagnosticada y las diferentes alteraciones anatómicas a nivel de las vías respiratorias superiores e inferiores son más propensos a adquirir rápidamente este tipo de infecciones que pueden ser agravantes para su estilo de vida

#### **4.3.2 OPORTUNIDADES DE REMISION**

En este caso si se necesitó remisión a una unidad de tercer nivel al servicio de neumología y posterior necesidad de Terapia Intensiva por la dificultad respiratoria que presentaba como unidad de mayor complejidad, debido a que en esta casa de salud no cuenta con lo solicitado.

#### **4.3.3 TRÁMITES ADMINISTRATIVOS**

Los trámites administrativos fueron oportunos sin mayor complicación de acuerdo a las necesidades del paciente en cuanto al agendamiento de citas para sus controles prenatales, ni tampoco hubo dificultad en el trámite de oxígeno para su casa por trabajo social

#### ***4.4. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS:***

- Desapego al sistema de salud al no acudir pronto a una valoración médica temprana y oportuna
- Inadecuado autocuidado por desconocimiento del paciente sobre condición de su enfermedad
- Desconocimiento de protocolos de diagnóstico y tratamiento de las diferentes complicaciones que se presenta en el Síndrome de Marshall Smith
- En la historia clínica faltan datos relevantes de la anamnesis de la paciente, por lo que se requirió la entrevista vía telefónica familiar para obtener una historia clínica adecuada para el análisis del caso.
- En la historia clínica no se cuentan con datos exactos acerca del estudio genético del paciente
- En el hospital al momento no cuentan con los suficientes medicamentos para un tratamiento antibioterapia
- El hospital no dispone con sala adecuada de Cuidados Intermedios en el área de Pediatría ni tampoco con UCI Pediátrico
- Manejo inadecuado de antibióticos desde su ingreso en otra unidad de salud
- Requerimiento de oxígeno

#### 4.5. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

Tabla N°1

OPORTUNIDAD DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA
Orientación a los padres sobre la importancia de acudir oportunamente a un servicio de salud en caso de que el niño presente signos de alarma	Preparar charlas a padres en centros de salud para que acudan a la unidad de salud, en caso del que el niño presente signos de alarma y enfatizar en el control periódico del niño sano
Cumplimiento de protocolo para el tratamiento de neumonía, desde el primer nivel de atención	Socializar las normas de manejo para neumonía grave
Correcta elaboración de historias clínicas	Cumplir con el control estricto de la información que se detalla en la historia clínica, por el departamento de control de calidad
Facilitar y agilizar la transferencia de pacientes críticos a Unidades de mayor complejidad	Entregar información completa y veraz a personal de ECU911 Obtención de lugar de transferencia de manera oportuna Traslado de paciente en ambulancia con personal capacitado.

## **5. CONCLUSIONES, RECOMENDACIONES Y PROACTIVA:**

- Hay falta de coherencia y concordancia con los datos informativos obtenidos en la Historia Clínica, que no es completa y se relegan varios datos importantes para el desarrollo cronológico del mismo.
- Los factores de riesgo que tuvieron importancia de manera específica en el presente caso son la patología de base del paciente y sus efectos secundarios por la misma, el retraso en la búsqueda de atención para el niño, la imposibilidad de referencia un Hospital de Tercer Nivel para que reciba atención adecuada.
- No se pudo establecer un tratamiento adecuado, ya que no se cuenta con la medicación de elección para el tratamiento de neumonía.
- Se consideran como puntos críticos más significativos del presente caso: no acudir oportunamente a un servicio de salud, carencia de fármacos específicos, no contar con UCI Pediátrico para manejo adecuado del paciente.
- Se recomienda establecer un Sistema de Salud eficiente y eficaz que brinde la oportunidad de realizar transferencias a unidades de mayor complejidad a pacientes críticos como el analizado.
- No hay diagnóstico definitivo por falta de acceso a estudios de secuencia genética
- El MSP debe buscar la forma proveer o favorecer la disponibilidad en el mercado nacional de los fármacos específicos y adecuados para el tratamiento de los efectos secundarios que presenta esta patología, ya que al no manejar un tratamiento adecuado incrementan los niveles de morbi-mortalidad del país.

- Se debe coordinar un equipo de seguimiento multidisciplinario, que tome en cuenta el carácter multifactorial de la patología presentada.

Luego de estas conclusiones y recomendaciones creemos que el proceso investigativo debe continuar en este tipo de patologías que a pesar de no ser tan frecuente requiere la atención médica oportuna para evitar fatales consecuencias, propongo la realización de un estudio que investigue tanto el perfil epidemiológico y genético en lactantes, niños y madres gestantes que nos permita conocer la incidencia y prevalencia del Síndrome de Marshall Smith y sus complicaciones, única manera de establecer los correctivos necesarios para lograr que los niños con esta patología se incluyan en la sociedad del mañana como entes productivos capaces de cambiar y rectificar las cosas negativas.

## 2. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

### Síndrome Marshall Smith (SMS)

#### Definición

El síndrome de Marshall-Smith es una enfermedad genética rara caracterizada por estatura alta y edad ósea avanzada al nacer. Este trastorno asocia varios signos dismórficos. La causa de esta enfermedad sigue siendo desconocida, pero su ocurrencia esporádica sugiere que se deba a una mutación dominante de novo.<sup>1,2</sup>

#### Perfil genético

El síndrome se hereda de forma autosómica dominante. El genotipo del síndrome de Marshall se sitúa en la región cromosómica 1p21 y es causado por una mutación en el gen COL11A1, que codifica para el polipéptido alfa-1 del colágeno XI.<sup>5,6</sup>

El síndrome de Marshall comparte diversos signos clínicos con el síndrome de Stickler pero las mutaciones responsables de estos síndromes no son idénticas: a pesar de que las mutaciones en el gen COL11A1 se han identificado en ambos casos, no se han identificado mutaciones en el gen COL2A1, responsable del síndrome de Stickler, en pacientes con el síndrome de Marshall.<sup>5,6</sup>

La gran mayoría de la gente con los MSS son únicos en su familia, normalmente no hay antecedentes familiares de la enfermedad. Debido a esto, los MSS se cree que es al azar, evento esporádico cuando se produzca, los antecedentes genéticos y otro siguen siendo bastante desconocido. Las pruebas estándar genético, como el análisis de los cromosomas y los estudios metabólicos, por lo general son normales para los pacientes con los MSS.<sup>1,2</sup>

En 1999, un grupo de Arabia Saudita informó de una joven con las características de MSS que había una anomalía cromosómica. Ella se encontró que una duplicación del material en una región del cromosoma 2. Esto ha llevado a los investigadores a creer que el gen para los MSS puede ser en realidad en el cromosoma 2. Esta es la única persona con los MSS han encontrado una anomalía cromosómica. La investigación actual está en curso para determinar la causa genética exacta para los MSS. Se desconoce la prevalencia, aunque se han reportado 30 casos en la literatura.<sup>1,2</sup>



## **Signos y síntomas**

La complicación más grave en los MSS médicos son los problemas asociados a las vías respiratorias. Estructuras en el sistema respiratorio, tales como la laringe y la tráquea, no puede funcionar adecuadamente porque pueden ser "floppy", suave, y menos musculosos de lo habitual. Debido a esto, la vía respiratoria puede ser conectado o tapados, ya que el aire no se mueve a través de al claro ellos como de costumbre. Moco podrán empezar a recoger, causando un aumento en la cantidad de bacterias que pueden conducir a la neumonía.<sup>2</sup>

Las infecciones del oído son comunes, porque las bacterias pueden propagarse a las orejas. Pasajes nasales internas pueden ser más estrecha en las personas con los MSS, que también pueden plantear dificultades con la respiración.<sup>2</sup>

Los niños con MSS pueden tener problemas con la comida, debido a razones similares que pueden tener dificultad para respirar. Además, pueden tener un débil "chupar" y "tragar" reflejo, normalmente bajo el control de los movimientos musculares. Como se mencionó anteriormente, otra característica de los MSS es la falta de un adecuado crecimiento y aumento de peso. Esto puede ser debido en parte a la dificultad en la alimentación para estas personas, aunque a menudo son muy pequeñas, incluso en el nacimiento.<sup>2</sup>

La edad ósea avanzada está presente en todas las personas con los MSS. En particular, los huesos de alguien con MSS aparecer más densa en la radiografía de lo que deberían, de acuerdo a su edad. Mientras que los rayos x de sus manos y las muñecas suelen determinar "una persona de edad de los huesos", las personas con MSS a menudo tienen una edad ósea avanzada generalizada dentro de su esqueleto. También pueden tener grandes falanges medias de la mano, que se puede ver en la radiografía.<sup>2</sup>

Las características faciales de las personas con los MSS incluyen los mencionados anteriormente, pero otras características veces también puede estar presente. Estos pueden ser de color azul teñido de la esclerótica (parte blanca de las secciones de los ojos), una circunferencia de cabeza grande (medida alrededor de la cabeza), y un pequeño triángulo en forma de cara (con la punta del triángulo en la barbilla). En ocasiones, los pliegues en las manos son "más profunda" de lo habitual en las personas con los MSS. El primero ("grande") el pie también puede ser más largo y más grande de lo habitual.

Las características adicionales incluyen hirsutismo y una hernia umbilical. La pérdida de audición puede ocurrir algunas veces. Los oídos pueden ser más grandes, tienen una "arrugado", aspecto, o ser menor en la cabeza que de costumbre.<sup>2</sup>

Los cambios en el cerebro pueden ocurrir en los MSS. Un individuo se informó en 1997 de tener un nervio óptico más pequeños (el nervio se conecta a los ojos al cerebro) que de costumbre, y había algunos problemas de visión como resultado. Algunos niños pueden estar ausentes del cuerpo calloso, una estructura en el cerebro. Mental y los retrasos físicos suelen estar presentes en los MSS, y suelen ser bastante significativa. Estos pueden ser en parte debido a las alteraciones cerebrales que se ven algunas veces. No puede ser parcial o completa falta de expresión de los individuos con los MSS, otro signo de los retrasos mentales.<sup>2</sup>

### **Diagnóstico**

Debido a que no hay pruebas genéticas disponibles para el síndrome de Marshall-Smith, todos los individuos que han sido diagnosticados a través de una exploración física cuidadosa y el estudio de su historial médico.<sup>2</sup>

La edad avanzada del esqueleto puede verse en las radiografías de las manos del paciente y las muñecas, ya que esta es la forma típica para evaluar la edad ósea. Un completo estudio de rayos x del cuerpo es una buena forma de evaluar la edad de los huesos de otros también. La edad ósea avanzada siempre es visto en el síndrome de Marshall-Smith, pero también puede estar presente en otros síndromes genéticos, por lo tanto es muy importante plantear diagnósticos diferenciales.<sup>2</sup>

### **Diagnóstico diferencial**

**Síndrome de Weaver.-** El síndrome de Weaver Fue descrito por David D. Weaver en 1974, es un síndrome caracterizado por un gran tamaño al nacer, crecimiento y maduración esquelética acelerados, y malformaciones craneos faciales, esqueléticos y neurológicos. Frente ancha, occipucio aplanado, grandes orejas, hipertelorismo, filtrum muy largo y una relativa micrognatia.

Las malformaciones de las extremidades consisten en campodactilia, pulgares anchos, clinodactilia, articulaciones de la rodilla y codo con limitación de movimientos, ensanchamiento de las extremidades distales de los huesos largos y pies deformes. Adicionalmente, puede observarse hipertonia, retraso psicomotor, voz grave, hernia inguinal y umbilical y pezones invertidos. En unas pocas casos de familias la herencia aparece como autosómica dominante, donde tanto un padre y su hijo se han visto afectados por el síndrome. El diagnóstico del síndrome se basa únicamente en la exploración clínica, historial médico de datos y de rayos x. No hay exámenes de laboratorio que pueda ofrecer un diagnóstico, aunque en algunos casos se ha hallado al igual que en el síndrome de Sotos una irregularidad en el gen NDS1. Los criterios clínicos, que se consideran diagnóstico para el síndrome de Weaver, son el crecimiento excesivo a partir de la edad ósea prenatal y en el período de la infancia y una apariencia facial característica.<sup>7</sup>

Síndrome de Sotos implica similares conclusiones del esqueleto, pero los individuos son generalmente más grandes de lo normal y pueden tener un retraso mental. El síndrome de Weaver incluye características avanzadas de la maduración esquelética, pero los individuos son a menudo mayores de lo habitual y tienen otras características faciales (como muy estrecha, ojos pequeños). Estas y otras condiciones se puede descartar si las complicaciones respiratorias y las características faciales visto en los SMS no están presentes.<sup>7</sup>

**Síndrome de Sotos.-** es un síndrome de sobrecrecimiento caracterizado por tres rasgos principales especialmente distintivos, como son la forma facial, la macrocefalia y los diferentes grados de dificultad en el aprendizaje. Otros rasgos comunes en la enfermedad son: sobrecrecimiento durante la infancia, edad ósea avanzada, presencia de anomalías cardíacas y genitourinarias, ictericia e hipotonía neonatal, convulsiones y escoliosis. La frecuencia de tumores es baja. El síndrome de Sotos es una enfermedad relativamente común, aunque se desconoce la incidencia estimada exacta al nacimiento.<sup>8</sup>

Juan Sotos, que lo describió por primera vez en 1964. Juan Sotos define junto a sus colegas las peculiaridades de cinco pacientes que presentaban un crecimiento rápido desde el nacimiento, retraso del desarrollo de leve a moderado, facies peculiar y alteraciones cerebrales (Sotos et al., 1964).

Definen a este cuadro clínico como “Gigantismo Cerebral”, aunque es posible que previamente, en 1931, Bernard Schlesinger (Schlesinger, 1931) fuera el primero en describir este síndrome en una niña de 8 años con gigantismo, macrocefalia, manos y pies excesivamente grandes en relación al desarrollo físico general, edad ósea avanzada (12 años) sin signos de desarrollo puberal y normalidad radiológica, y dos dientes aparecidos en el primer mes de vida.

El origen son las mutaciones en el gen NSD1 (cromosoma 5 que pueden ser, por un lado, no tener el gen del todo (deleción), o aparecer con cambios en código genético (mutación puntual) de forma que el proceso de producción de proteína termina prematuramente. El resultado en ambos casos es que la persona sólo tiene la mitad de la cantidad normal de proteína NSD1. El SS es el resultado de un gen dominante. Ocasionalmente es heredado de uno de los padres, casi siempre es el resultado de una “nueva mutación”. Si una persona está afectada tiene el 50% de probabilidades con cada embarazo de tener un hijo afectado.<sup>8</sup>

El riesgo de recurrencia en progenitores normales es muy bajo (<1%).<sup>8</sup>

**Síndrome de Marfan.-** es un trastorno del tejido conectivo, que es el que proporciona fuerza y flexibilidad a la mayoría de estructuras del cuerpo. Como consecuencia, este síndrome afecta a la mayoría de órganos y tejidos, sobre todo al esqueleto, pulmones, ojos, corazón y la aorta, la arteria que distribuye la sangre desde corazón al resto del cuerpo.<sup>9</sup>

Los síntomas del síndrome de Marfan varían mucho en intensidad, momento de aparición, y tasa de progresión. Los individuos afectados suelen ser altos y delgados, con los brazos y las piernas, así como los dedos de manos y pies más alargados de lo normal. Otras características comunes incluyen las articulaciones extraordinariamente flexibles, una cara larga y estrecha, mandíbula pequeña, dientes apretados, una curvatura anormal de la columna (escoliosis) y el pecho hundido (pectus excavatum) o un pecho que sobresale (pectus carinatum), esto puede derivar en problemas respiratorios ya que no permite que el pecho se expanda de manera normal.

Más de la mitad de todas las personas con este síndrome tienen problemas de visión en uno o ambos ojos debido a que el cristalino se encuentra descentrado y la mayoría tiene algún grado de miopía y astigmatismo. Tienen también un mayor riesgo de padecer desprendimiento de retina, cataratas y glaucoma (aumento de presión dentro del ojo), y suelen sufrir estos trastornos a una edad más temprana de lo normal.<sup>9</sup>

Los adultos con este trastorno pueden desarrollar apnea del sueño (pequeñas pausas en la respiración durante el sueño), enfisemas pulmonares y colapso de los pulmones. La mayoría de las personas con síndrome de Marfan tienen anomalías en el corazón y la aorta, que provocan los síntomas más graves. Este síndrome produce un debilitamiento de la aorta y un progresivo estiramiento de la misma que con el tiempo puede producir una ruptura en el revestimiento de la aorta y esto puede llevar, si no se trata, a una muerte súbita. Las fugas en las válvulas cardíacas que controlan el flujo sanguíneo a través del corazón pueden causar dificultad para respirar, fatiga y palpitaciones.<sup>9</sup>

Esta enfermedad está causada por mutaciones en el gen FBN1 que determina la formación de fibrilina-1, que es una proteína fundamental del tejido conectivo y suele encontrarse de manera abundante en los huesos, pulmones, ligamentos del cristalino del ojo o en la aorta.<sup>9</sup>

Esta proteína junto con otras proteínas y moléculas determinan la formación de redes de microfibrillas que forman parte de la matriz extracelular de los tejidos y proporcionan fuerza y flexibilidad al tejido conectivo. Estas microfibrillas también contienen unas moléculas llamadas factores de crecimiento que han de ser liberados en el momento adecuado para controlar el crecimiento y reparación de tejidos y órganos del cuerpo. Las mutaciones en este gen provocan que se produzca una cantidad reducida de fibrilina-1 o que sea defectuosa, lo que determina que las redes de microfibrillas no se formen correctamente y no se produzca una liberación adecuada de los factores de crecimiento causando los síntomas característicos de este trastorno.<sup>9</sup>

Este síndrome sigue un patrón de herencia autosómico dominante, lo que significa que con una sola copia del gen alterado es suficiente para causar la enfermedad, por tanto, los hijos de una persona con este síndrome tienen un 50% de probabilidades de heredar la mutación y por tanto padecer la enfermedad.<sup>9</sup>

Alrededor de un 20-25% de los casos de síndrome de Marfan están causados por una mutación espontánea, es decir, los padres no padecen el síndrome ni existen antecedentes familiares sino que la mutación se ha formado de manera espontánea. Los individuos afectados no presentan las mismas manifestaciones clínicas o al menos no con la misma severidad. Este fenómeno se llama expresión variable y consiste en que el gen mutado se manifiesta de forma diferente en cada paciente.<sup>9</sup>

### **Tratamiento y gestión**

Como se mencionó anteriormente, las hospitalizaciones largas son comunes para las personas con los MSS. La mayoría de ellas implican el tratamiento de complicaciones respiratorias graves de los MSS. Estos tipos de complicaciones a menudo requieren que se preste a una traqueotomía para ayudarlo a respirar. La extracción manual de la acumulación de moco por la aspiración, cerca de la traqueotomía es común. Antibióticos, la neumonía frecuente es común, y por vía intravenosa suelen ser el tratamiento, como en personas que carecen de los MSS. No hay tratamiento específico para la edad ósea avanzada.<sup>3,4</sup>

Debido a que la alimentación puede ser difícil para los niños con los MSS, una gastrostomía es a menudo necesaria, y la alimentación se realiza directamente a través de la sonda de gastrostomía. Es un reto para asegurarse de que los niños con MSS mantener un crecimiento adecuado y, a veces de una gastrostomía es la única manera de lograr esto.<sup>3,4</sup>

### **Pronóstico**

Síndrome de Marshall-Smith es considerado una condición de la infancia, porque los individuos afectados no suelen sobrevivir a la infancia pasado. No hay investigación a largo plazo sobre la enfermedad debido a que es poco frecuente y no suele presentar en los adultos.<sup>4</sup>

La mayoría de los niños con MSS morir en la infancia temprana, a menudo con tres años de edad, en gran parte debido a las severas complicaciones respiratorias y las infecciones que pueden derivarse de ellos. Se han comunicado casos de niños que sobreviven hasta la edad de siete años, pero estos niños no tenían graves problemas respiratorios. Estos niños dan la esperanza de que la enfermedad es variable, y no todas las personas diagnosticadas con la condición tendrá una duración de vida severamente reducido.<sup>4</sup>

El síndrome de Marshall o PFAPA debe ser sospechado en la consulta de Atención Primaria. Los episodios periódicos de fiebre alta, faringitis y adenitis cervical con mala respuesta al tratamiento convencional deben alertar sobre el síndrome PFAPA. Pensar en esta entidad ayuda a mejorar el enfoque diagnóstico y terapéutico, disminuyendo, además, la ansiedad que generan.<sup>4</sup>

## 6. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS LINKOGRAFIA

1. A. B. Fernández Pérez, C. Quesada García, O. González Hernández, R. Calvo Falcón, Síndrome Marchall Smith, actualización en consideraciones clínicas y guías terapéuticas 2011; 77:97-8. Disponible en: [http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pident\\_articulo=90211275&pident\\_usuario=0&pcontactid=&pident\\_revista=344&ty=54&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=344v58n03a90211275pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90211275&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=344&ty=54&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=344v58n03a90211275pdf001.pdf)
2. Conchi Casas Jorde, Nathacha Appanah, Herencia Genética y Enfermedad. EURORDIS de mayo 2009. Disponible en: <http://herenciageneticayenfermedad.blogspot.com/2012/05/sindrome-de-marshall-smith.html>
3. Marshall RE, Graham CB, Scott CR, Smith DW. Syndrome of accelerated skeletal maturation and relative failure to thrive: a newly recognized clinical growth disorder. J Pediatr. 1971;78:95-101.  
Disponible: [http://www.radboudumc.nl/Informatiefolders/3376-Rntgenonderzoek\\_bij\\_kind\\_i.pdf](http://www.radboudumc.nl/Informatiefolders/3376-Rntgenonderzoek_bij_kind_i.pdf)
4. MINSAL, Chile. Guía clínica Pediátrica basada en patologías. (2014)  
Disponible en: [http://web.minsal.cl/sites/default/files/files/guia%20clinica\\_epilepsia%20ni%C3%91os\\_web.pdf](http://web.minsal.cl/sites/default/files/files/guia%20clinica_epilepsia%20ni%C3%91os_web.pdf)
5. Owain MA, Khalifa O1, Imtiaz F, Ramzan K, Allam R, Hemidan AA, Faqeih E, Abuharb G, Balobaid A, Sakati N, , Marshall syndrome: further evidence of a distinct phenotypic entity and report of new findings. Am J Med Genet A:2601-6. doi: 10.1002/ajmg.a.36681, publicado en Jul 29 2014.  
Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25073711>
6. Pr Didier LACOMBE, Orphanet, Síndrome de Marshall. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=560)
7. Valérie CORMIER-DAIRE, Orphanet, Síndrome de Sotos. Disponible en: <https://aprendeonlinea.udea.edu.co/revistas/index.php/iatreia/article/view/8269>
8. Vaneza Avila, Henry Ostos Alfonso, Jefferson Jara, , SÍNDROME WEAVER, Iatreia Revista Médica Universidad de Antioquia, ISSN 0121-0793.  
Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=821](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=821)



9. William Esteban y Javier García Planells, Genética y enfermedades hereditarias Síndrome de Marfan, publicado en Jul 29 2014. Disponible en: <http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/sindrome-de-marfan/>

## CITAS BIBLIOGRÁFICAS-BASE DE DATOS UTA

**PROQUEST:** Miguel Ángel Martínez García<sup>1</sup>, Francisco Campos Rodríguez, Pablo Catalan Serra, Cardiovascular Mortality in Obstructive Sleep Apnea in the Elderly: Role of Long Term Continuous Positive Airway Pressure Treatment, AMERICAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE, VOL 186, [ citado el September 13, 2012]. Disponible en: <http://search.proquest.com/docview/1159041333/AD36740059964402PQ/22?accountid=36765>

**PROQUEST:** Sandoval, Juan Muñoz; Saldarriaga-Gil, Wilmar, MD, MSc; de Lourido, Carolina Isaza, Síndrome de Marfan, mutaciones nuevas y modificadoras del gen FBN, IATREIA Vol 27(2) [ citado el abril-junio 2014]. Disponible en: <http://search.proquest.com/docview/1558468628/fulltextPDF/F7E5E56006E345F3PQ/5?accountid=36765>

**PROQUEST:** E. Ciriza Barea, N.N. Gonzalo Herrera, M.S. Galardi Andonegui, P. Leoz Osés. Centro de Salud Huarte. 2Médico de familia. Centro de Salud Huarte. Navarra. Faringoamigdalitis de repetición sin causa infecciosa: síndrome PFAPA. A propósito de un caso. Acta Pediatr Esp.; 69(3): 140-142. [ citado el 2011] Disponible en: <http://search.proquest.com/docview/1508529847/fulltextPDF/4E69E9187EBD490CPQ/2?accountid=36765>

**SCOPUS:** Martinez, F.a , Marín-Reina, P.b, Sanchis-Calvo, A.cd, Perez-Aytés, A.e, Oltra, S.a, Roselló, M.a, Mayo, S.a, Monfort, S.a, Pantoja, J.f, Orellana, C.a. Novel mutations of NFIX gene causing Marshall-Smith syndrome or Sotos-like syndrome: One gene, two phenotypes, Volume 78, Issue 5, , Pages 533-539, [ citado el 1 November 2015]. Disponible en <https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2s2.084946068876&origin=resultslst&sort=plff&src=s&st1=marshall+smith+syndrome&st2=&sid=9FDC10DD3CCE3A82C246AF9ECC873428.f594dyPDCy4K3aQHRor6A%3a20&sot=b&sdt=b&sl=38&s=TITLE-ABS-KEY%28marshall+smith+syndrome%29&relpos=1&citeCnt=0&searchTerm=>

**SCOPUS:** Adam, M.P.ah , Hennekam, R.C.M.b, Keppen, L.D.c, Bull, M.J.d, Clericuzio, C.L.e, Burke, L.W.f, Ormond, K.E.g, Hoyme, H.E. Marshall-Smith syndrome: Natural history and evidence of an osteochondrodysplasia with connective tissue abnormalities; Volume 137 A, Issue 2, , Pages 117-124. [ citado el 30 August 2005]. Disponible en:

<https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2s224344458434&origin=reflist&sort=plff&src=s&st1=marshall+smith+syndrome&st2=&sid=9FDC10DD3CCE3A82C246AF9ECC873428.f594dyPDCy4K3aQHRor6A%3a20&sot=b&sdt=b&sl=38&s=TITLE-ABS-KEY%28marshall+smith+syndrome%29&recordRank=>

**SCOPUS:** Fernández Pérez, A.B., Quesada Garcia, C., González Hernández, O., Calvo Falcón, R. IMPLICACIONES ANESTÉSICAS EN EL SÍNDROME DE MARSHALL SMITH, Volume 58, Issue 3, Pages 191-192, [ citado el March 2011]. Disponible el:

<https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2s2.079958024352&origin=resultlist&sort=plff&src=s&st1=marshall+smith+syndrome&st2=&sid=9FDC10DD3CCE3A82C246AF9ECC873428.f594dyPDCy4K3aQHRor6A%3a20&sot=b&sdt=b&sl=38&s=TITLE-ABS-KEY%28marshall+smith+syndrome%29&relpos=15&citeCnt=0&searchTerm=>

## 7. ANEXOS

### CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo ALICIA MARLENE TAPIA JURADO con cedula de identidad No CI: 0505451534, en calidad de madre del paciente: Vasco Tapia Jonathan Gonzalo internado en el Servicio de Pediatría del Hospital IESS Latacunga con Historia Clínica 610638 previa explicación y respuesta a mis inquietudes, doy mi consentimiento, para la utilización de los datos que reposan en la historia clínica de mi hijo para la realización de su análisis.

El presente consentimiento informado, lo firmo, para permitir que la Srta. Interna Rotativa del Hospital IESS Latacunga: Pamela Estefanía Carate Guagchinga, con cedula de identidad No. 0503639874, estudiante de la UNIVERSIDAD TECNICA DE AMBATO use la información médica correspondiente, para la realización del caso clínico titulado: “Síndrome de Marshall Smith”.

Para los fines legales pertinentes, firman el presente consentimiento informado

-----  
Sra. Alicia Tapia  
Cedula No. 0505451534  
Madre del Paciente

-----  
Pamela Estefanía Carate  
Cedula No. 0503639874  
Interno solicita consentimiento

Exámenes de laboratorio

<b>BIOMETRÍA HEMÁTICA</b>	
<b>Leucocitos</b>	11.80 10 <sup>3</sup> /uL
<b>Neutrófilos</b>	36.4%
<b>Linfocitos</b>	51.6%
<b>Hemoglobina</b>	16,4 g/dL
<b>Hematocrito</b>	52,7%
<b>Plaquetas</b>	297 10 <sup>3</sup> /uL

Fuente: Archivo Historia Clínica

<b>QUIMICA SANGUINEA</b>	
<b>Glucosa</b>	99.70 mg/dL
<b>Urea</b>	40.3 mg/dL
<b>Creatinina</b>	0,22 mg/dL
<b>Proteínas totales</b>	7.9
<b>PCR</b>	++
<b>T4-TSH</b>	1.31-3.77

Fuente: Archivo Historia Clínica

<b>UROANALISIS</b>	<b>COPROPARASITARIO</b>
<b>color amarillo, densidad 1010, Ph7, piocitos 0-1, bacterias +</b>	color castaño, consistencia semilíquida, grasas +, flora bacteriana bacilar, no parásitos, moco ++, almidones ++, PMN: 90%

Fuente: Archivo Historia Clínica

Analizando los resultados de uroanálisis se encuentra dentro de los parámetros normales, el coproparasitario se encuentra infeccioso.

Imágenes:

Fuente: Archivo Imagenología Hospital Baca Ortiz

25/10/2015



Fuente: Archivo Imagenología HIESS

25/10/2015





