



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA**

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“PACIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON LEUCOMALACIA  
PERIVENTRICULAR DE 2 AÑOS CON COMPLICACIONES EN SU  
DESARROLLO”.**

Requisito previo para optar por Título de Licenciado en Estimulación

Temprana

**Autor:** Molina Albán, Andrés Sebastián

**Tutora:** Lic. Mg. Troya Ortiz, Elsa Verónica.

Ambato-Ecuador

Enero - 2021

## **APROBACIÓN DEL TUTOR**

En mi calidad de Tutora de Análisis de Caso Clínico sobre el tema: **“PACIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR DE 2 AÑOS CON COMPLICACIONES EN SU DESARROLLO”**, de Molina Albán, Andrés Sebastián, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad Ciencias de la Salud.

Ambato, enero del 2021

**LA TUTORA**



---

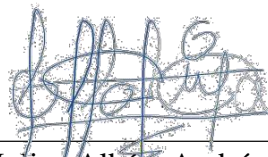
Lic. Mg. Troya Ortiz, Elsa Verónica.

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso Clínico sobre: **“PACIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR DE 2 AÑOS CON COMPLICACIONES EN SU DESARROLLO”**, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de responsabilidad de mi persona, como autor de este trabajo de grado.

Ambato, enero del 2021

### **EL AUTOR**



---

Molina Albán, Andrés Sebastián.

## **DERECHOS DE AUTOR**

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte de este documento disponible para su lectura, consulta y proceso 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 autor.

Ambato, enero del 2021

## **EL AUTOR**



Molina Albán, Andrés Sebastián

---

## **APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR**

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban en Análisis de Caso Clínico, sobre el tema “**PACIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR DE 2 AÑOS CON COMPLICACIONES EN SU DESARROLLO**”, de Molina Albán Andrés Sebastián, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana.

Ambato, enero del 2021

Para constancia firman

---

PRESIDENTE/A

---

1er VOCAL

---

2do Vocal

## AGRADECIMIENTO

*Agradezco a mis padres por darme el apoyo necesario y la fuerza para conseguir mis logros, a mi hermano por ser una persona incondicional y brindarme su consejo y compañía en todo mi camino, a mi familia por ser mi inspiración, a mis amigos por alentarme y no permitir que pierda la voluntad de continuar con mis estudios.*

*A mis maestros que supieron forjarme en mis estudios y como una persona de valores, a mis mentores que han sabido ser más que docentes y han sembrado en mí el amor y respeto a mi profesión, además de siempre brindarme su consejo y tiempo cuando más lo he necesitado*

*A mi tutora Lic. Verónica Troya Mgtr. por todo su conocimiento, tiempo y paciencia para permitirme culminar este trabajo.*

*A la Psic. Cl. Daisy Cisneros Mgtr. quien de forma desinteresada ha sabido brindarme un tiempo para corregirme, guiarme y apoyarme de la mejor manera posible.*

*Y a todas las personas que de alguna forma han sido parte de este proceso.*

*Molina Albán, Andrés Sebastián*

## **DEDICATORIA**

*A mis padres por apoyarme durante mi carrera universitaria y la vida, a mi familia por el aliento incondicional en mis aciertos y errores, a mi hermano por ser un guía y un ejemplo de superación.*

*A la Universidad Técnica de Ambato por permitirme tener una formación de calidad en mis estudios superiores, a las casas de salud que me han permitido realizar prácticas y tener un contacto más directo con los pacientes.*

*A mis abuelos y personas queridas que aunque no se encuentren de manera física puedo sentir su amor y apoyo incondicional siempre.*

*Molina Albán, Andrés Sebastián*

## ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS

ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS .....	viii
ÍNDICE DE TABLAS .....	xii
RESUMEN .....	xiii
SUMMARY .....	xv
1. INTRODUCCIÓN .....	1
1.1. DEFINICIÓN .....	1
1.2. PATOGÉNESIS .....	2
1.3. DIAGNÓSTICO.....	2
1.4. TRATAMIENTO .....	3
2. ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO .....	5
2.1. TEMA.....	5
2.2. OBJETIVOS.....	5
2.2.1. Objetivo General.....	5
2.2.2. Objetivos Específicos .....	5
3. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES Y NO DISPONIBLES .....	5
3.1. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES. ....	5
3.2. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE	



INFORMACIÓN NO DISPONIBLES. ....	7
4. DESARROLLO .....	7
4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO.....	7
4.1.1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN .....	7
4.1.2. ANTECEDENTES PRENATALES .....	8
4.1.3. ANTECEDENTES PERINATALES .....	8
4.1.4. ANTECEDENTES POSTNATALES .....	8
4.1.5. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES .....	9
4.1.6. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES .....	13
4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.....	13
4.2.1. FACTORES DE RIESGOS BIOLÓGICOS .....	13
4.2.1.1. Sufrimiento fetal .....	13
4.2.1.2. Síndrome de aspiración meconial .....	13
4.2.1.3. Trastorno epileptiforme multifocal .....	14
4.2.1.4. Quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda .....	14
4.2.1.5. Hipoacusia conductiva moderada derecha .....	14
4.2.1.6. Malformación congénita de miembro no especificada .....	14
4.2.1.7. Radio sinostosis .....	14
4.3. FACTORES DE RIESGO SOCIALES.....	14
4.3.1. Ubicación Demográfica .....	14
4.3.2. Condición Socioeconómica .....	15
4.4. FACTORES DE RIESGO AMBIENTALES.....	15

4.4.1.	Estabilidad Familiar.....	15
4.5.	ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD .....	15
4.5.1.	OPORTUNIDADES DE LA SOLICITUD DE LA CONSULTA .....	15
4.5.2.	ACCESO .....	16
4.5.3.	CARACTERIZACIÓN DE LA ATENCIÓN.....	16
4.5.5.	TRAMITES ADMINISTRATIVOS.....	17
4.6.	IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS .....	17
4.6.1.	Sufrimiento fetal .....	17
4.6.2.	. Aspiración meconial .....	17
4.6.3.	Quiste aracnoideo .....	17
4.6.4.	Trastorno epileptiforme .....	18
4.6.5.	Hipoacusia conductiva moderada derecha.....	18
4.6.6.	Radio sinostosis .....	18
5.	CARACTERIZACIÓN DE LOS PUNTOS DE MEJORA.....	18
6.	PROPUESTA DE PREVENCIÓN .....	20
6.1.	APLICACIÓN ADECUADA DEL TEST DE APGAR .....	20
6.2.	EVALUACIÓN OPORTUNA DEL DESARROLLO EVOLUTIVO.....	21
7.	CONCLUSIONES .....	21
8.	ANEXOS .....	23
9.	Bibliografía.....	39

## ÍNDICE DE TABLAS

<i>Tabla 1 Caracterización de los puntos de mejora.....</i>	18
---	----

**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA**

**“PACIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON LEUCOMALACIA  
PERIVENTRICULAR DE 2 AÑOS CON COMPLICACIONES EN SU  
DESARROLLO”**

**Autor:** Molina Albán, Andrés Sebastián.

**Tutora:** Lic. Mg. Troya Ortiz, Elsa Verónica.

**Fecha:** Enero, 2021

### **RESUMEN**

El presente trabajo de investigación tiene como objetivo analizar las complicaciones en el desarrollo que muestra un paciente con leucomalacia periventricular, siendo esta una investigación de tipo cualitativa, porque expone las características de la enfermedad y complicaciones que presente en su evolución, la leucomalacia periventricular es una lesión anatomopatológica secundaria a un episodio hipóxico-isquémico pudiendo presentar muerte, daño o reblandecimiento de la sustancia blanca. Esta es la parte interna del cerebro que transmite información entre la medula espinal y diferentes partes del mismo; daño que se presenta como su nombre lo indica alrededor de los ventrículos que contienen el líquido cefalorraquídeo, pudiendo afectar a células nerviosas que controlan los movimientos motores, llegando a generar espasticidad en los músculos, resistencia o tensión a los movimientos además esto puede ser acompañado de dificultades intelectuales y de aprendizaje, en casos

más graves puede verse acompañado de parálisis cerebral. Esta enfermedad fue diagnosticada en un paciente de 2 años de edad. En la actualidad existe un retraso en el desarrollo psicomotor para su edad cronológica, presentando además hipersensibilidad a ciertas texturas, dificultad en la adquisición de la caminata mostrando también un claro retraso cognoscitivo y dificultad adaptativa a nuevos lugares y personas.

Al ser un caso poco estudiado y de difícil diagnóstico, se propone analizar las características de la enfermedad y sus posibles complicaciones.

**PALABRAS CLAVES:** LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR,  
COMPLICACIONES EN EL DESARROLLO, ESTIMULACIÓN TEMPRANA

**TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO**

**HEALTH SCIENCES FACULTY**

**EARLY STIMULATION RACE**

**"MALE PATIENT DIAGNOSED WITH LEUKOMALACIA**

**PERIVENTRICULAR OF 2 YEARS WITH COMPLICATIONS IN ITS**

**DEVELOPING"**

Author: Molina Albán, Andrés Sebastián.

Tutor: Lic. Mg. Troya Ortiz, Elsa Verónica.

Date: January 2020

### **SUMMARY**

The objective of this research work is to analyze the complications in the development shown by a patient with periventricular leukomalacia, this being a qualitative research. Because it exposes the characteristics of the disease and complications that it presents in its evolution, periventricular leukomalacia is an anatomical-pathological lesion secondary to a hypoxic-ischemic episode, and may present death, damage or softening of the white matter, this is the internal part of the brain that transmits information between the spinal cord and different parts of it, damage that occurs as its name indicates around the ventricles that contain cerebrospinal fluid, which can affect nerve cells that control motor movements, leading to spasticity in the muscles, resistance or tension to. In addition, this can be accompanied by intellectual and learning difficulties, in more severe cases it can be accompanied by cerebral palsy. This disease was diagnosed in a 2-year-old patient, currently psychomotor development has presented a delay for its chronological age, also presenting hypersensitivity to certain textures, difficulty in acquiring the walk, also showing a clear cognitive delay and difficulty. Adaptive to new places and people.

As it is a poorly studied and difficult to diagnose case, it is proposed to analyze the characteristics of the disease and its possible complications.

**KEY WORDS: PERIVENTRICULAR LEUKOMALACIA, COMPLICATIONS IN DEVELOPMENT,**

## 1. INTRODUCCIÓN

Este documento es el análisis de caso de un paciente con leucomalacia periventricular para conocer y monitorear el avance y estado actual del mismo. Además, en el Ecuador, no existe un registro o conteo exacto de pacientes que presenten esta afección, por lo cual se ve la necesidad de realizar el presente estudio. Gracias a los avances tecnológicos en neuro imagen el diagnóstico se puede hacer de manera más temprana, lo que supone también un tratamiento e intervención oportuna. Esta condición supone una morbilidad y mortalidad considerable al igual que discapacidades a largo plazo.

### 1.1. DEFINICIÓN

Joseph J. Volpe (2009) propone el término de encefalopatía de la prematuridad que abarca la encefalomalacia periventricular y la afectación neuronal/axonal que afecta la sustancia blanca.

La leucomalacia periventricular se define como la afección de la sustancia blanca cercana a los ventrículos, el córtex, ganglios basales, cerebelo y el tronco cerebral. Desde el punto de vista anatomopatológico describe 2 tipos de leucomalacia periventricular:

- **Forma difusa o no-quística:** más frecuente. Con lesiones focales microscópicas que evolucionan en las siguientes semanas hacia cicatrices gliales que no se visualizan en la eco transfontanelar.
- **Forma focal quística:** con prevalencia menos frecuente con necrosis localizada en la sustancia blanca periventricular que evoluciona hacia lesiones quísticas visibles en la ecografía transfontanelar (Volpe, 2008).

Desencadenando diferentes dificultades en la adquisición y desarrollo de capacidades del paciente presentándose comúnmente déficit motor, disminución de la capacidad cognitiva, retraso en el lenguaje, problemas comportamentales y de atención, problemas de control de



impulsos y en ciertas ocasiones trastorno del espectro autista, dependiendo el tipo y grado de afección que presente (Woodward LJ, 2005).

## 1.2. PATOGÉNESIS

No se conoce de manera clara como se produce la leucomalacia periventricular, pero puede presentarse cuando el cerebro recibe poca oxigenación o irrigación sanguínea no obstante, no se sabe exactamente en qué momento se desencadena si ocurre antes, durante o después del alumbramiento.

Romero- Guzmán en su artículo “**Prevalencia y factores de riesgo de leucomalacia periventricular en recién nacidos prematuros. Revisión sistemática**” concluye tras la revisión de 209 artículos donde se describe la leucomalacia periventricular, que la prevalencia en España es de 1,2% de recién nacidos, siendo factores de riesgo prematuros menores de 32 semanas, ruptura prematura de membranas, bajo peso al nacer, sepsis neonatal, preeclampsia, infección intrauterina, aspiración de líquido meconial y restricción del crecimiento neonatal. (Romero-Guzmán GJ, 2017)

## 1.3. DIAGNÓSTICO

Además de una evaluación física y la recopilación de datos a través de la historia clínica los procedimientos más utilizados para diagnosticar la leucomalacia periventricular son:

- **Resonancia magnética:** consiste en un estudio imagenológico que utiliza imanes y ondas de radio potentes para crear una imagen detallada de la estructura interna del cerebro, estos pueden mostrar los primeros cambios del tejido cerebral asociados a leucomalacia periventricular, los cuales son la muerte o el daño de las zonas del tejido del cerebro alrededor de los ventrículos.
- **Ecografía craneal:** utiliza ondas sonoras que son emitidas a través de las fontanelas en el niño, las cuales puede mostrar espacios huecos en el tejido cerebral.

#### **1.4. TRATAMIENTO**

El abordaje terapéutico debe ser de forma multidisciplinaria con estimulación temprana, fisioterapia y terapia ocupacional además del uso de medicamentos orales para el tratamiento de espasticidad o trastornos epileptiformes, para la afección cognitiva y comportamental es necesaria también una estimulación cognitiva precoz, continua e ininterrumpida.

Por otro lado, en caso de verse acompañada del trastorno de espectro autista deberá llevar un abordaje especial con técnicas de modificación del comportamiento para abarcar conductas anómalas del paciente (Fenichel, 2006).

Diferentes investigadores como el PHD. José M Tudela Coloma (2015). Han demostrado que durante los cinco primeros años de vida se desarrolla el 90% del cerebro, durante este periodo la capacidad de aprendizaje es elevada, especialmente cuando crecen en ambientes favorables con atención, alimentación y afecto positivo, esto permite la mejor asimilación y percepción del mundo que los rodea, facilitando las conexiones neuronales, lo cual toma el nombre de plasticidad neuronal, la necesidad de facilitar la atención propicia, en el momento oportuno, en las etapas tempranas de vida permite una adquisición considerable de habilidades y capacidades, surgiendo así el concepto de estimulación temprana.

Arango de Narváez, Infante de Ospina & López de Bernal (2006). Definen el término Estimulación temprana como “el conjunto de acciones tendientes a proporcionar al niño y a la niña las experiencias que este necesita desde su nacimiento para desarrollar al máximo su potencial biopsicosocial” (pág. 18). Para esto el niño necesita el acercamiento de las personas de la manera y en el momento adecuado que proporcionen actividades que generen interés y con un propósito determinado para un aprendizaje efectivo.

Por otra parte el área de lenguaje son las habilidades que le permiten al niño comunicarse con su entorno y le permite además expresar sus aspectos socioemocionales tanto con sus pares y adultos, formando al mismo tiempo su área socio-afectiva siendo esta importante para el desarrollo de su autoestima e identidad al igual que la relación con los demás permitiendo la expresión de emociones y sentimientos.

En cuanto al área motriz se refiere a las habilidades para moverse y desplazarse, permitiendo que el niño tenga contacto con el ambiente que lo rodea, esto comprende la coordinación de sus movimientos entre lo que observa y lo que toca permitiendo que pueda manipular los objetos con sus manos, realizar saltos o ubicarse espacialmente.

El área cognitiva para los autores Ordoñez & Tinajero (2005), lo definen como “un proceso por medio del cual el niño y niña organiza mentalmente la información que recibe a través de los sistemas senso-perceptuales, para resolver situaciones nuevas en base a experiencias pasadas” (pág.22).

Se debe considerar la importancia de la repetición sistemática en la estimulación temprana esto promueve el desarrollo de áreas específicas del cerebro, dando la oportunidad a que el niño se adapte de manera rápida y exitosa al contexto social en el que se desarrolla y al cual pertenece.

## **2. ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO**

### **2.1. TEMA**

“PACIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR DE 2 AÑOS CON COMPLICACIONES EN SU DESARROLLO”

### **2.2. OBJETIVOS**

#### **2.2.1. Objetivo General:**

- Analizar el cuadro clínico de un paciente masculino diagnosticado con leucomalacia periventricular de 2 años con complicaciones en su desarrollo.

#### **2.2.2. Objetivos Específicos:**

- Describir las características de la leucomalacia periventricular.
- Establecer a través de la epicrisis, el cuadro clínico del paciente con leucomalacia y sus complicaciones subsecuentes.
- Plantear una propuesta de prevención en estimulación temprana para posibles complicaciones en el paciente con leucomalacia.

## **3. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES Y NO DISPONIBLES**

### **3.1. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES.**

La información que se recopiló para la descripción y análisis de este caso clínico se ha obtenido en las siguientes fuentes:

- **Historia clínica 1.** Hospital Provincial General Docente Ambato.  
Hoja de registro de nacimiento.

Tarjeta de identificación del recién nacido.

Eco renal.

- **Historia clínica 2.** Centro de Enfermedades Neurológicas y Nutricionales de niños y adolescentes (CENNA).

Informe de electroencefalograma.

- **Historia clínica 3.** Centro Integral de Servicios de Salud Ecuamerican.

Informe de resonancia magnética.

- **Historia clínica 4.** Hospital General Puyo.

Informe de cardiología.

- **Historia clínica 5.** Hospital de Especialidades F.F.A.A. N°1

Informe de exámenes citogenéticos.

- **Historia clínica 6.** Hospital Pediátrico Baca Ortiz.

Anamnesis.

Informe de electro audiometría.

Plan de tratamiento.

Manejo de tratamiento.

Diagnostico retardo en el desarrollo.

Informe de traumatología y ortopedia.

Informe genético de X frágil.

- **Historia clínica 7.** Laboratorio de estimulación temprana y prácticas docentes asistenciales Universidad Técnica de Ambato.

Informe de evaluación de estimulación temprana.

### **3.2. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN NO DISPONIBLES.**

En la presente investigación se ha recolectado información confidencial que se detalla a continuación

- **Entrevista:** recopilación de información con la madre del paciente, que indaga sobre los antecedentes pre, peri y postnatales, además de conocer sobre a qué edad se observó un desarrollo anormal en el paciente, como fue la atención brindada en los servicios de salud y la evolución actual que presenta.
- **Consentimiento informado:** se solicita las respectivas autorizaciones por parte de los padres para el estudio de caso, informando en que va a consistir el registro y divulgación de datos de la enfermedad además de despejar las dudas que se puedan generar.
- **Información científica:** recopilación de información científica obtenida a través de libros, artículos científicos y publicaciones debidamente validadas de diversas fuentes bibliográficas, para ofrecer una idea más clara sobre el diagnóstico y manejo terapéutico de pacientes que presenten la misma patología basándose en evidencia disponible y actual.

## **4. DESARROLLO**

### **4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO**

#### **4.1.1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN**

Paciente masculino, mestizo, nacido el 8 de agosto del 2017, en el Hospital General Docente Ambato, producto de un embarazo no planificado, nacido por cesárea de urgencia debido a sufrimiento fetal, actualmente reside en la ciudad de Ambato provincia de Tungurahua.

#### **4.1.2. ANTECEDENTES PRENATALES**

La madre tenía 19 años de edad al momento del parto, mestiza, soltera, residente en la ciudad de Ambato, instrucción primaria completa. Conoce de su embarazo a las doce semanas de gestación e inicia el consumo de ácido fólico, calcio y hierro, se realizó 5 controles prenatales, refiere haber tenido dos infecciones de vías urinarias durante el embarazo misma que fue tratada con óvulos por un médico especialista.

#### **4.1.3. ANTECEDENTES PERINATALES**

Único hijo de una pareja joven no consanguínea. Parto a las 40,2 semanas de gestación, el alumbramiento se realizó en el Hospital General Docente de Ambato, durante el parto se presenta distocia de dilatación por lo que se realiza conducción con occitánica sin éxito, posteriormente se evidencia signos de sufrimiento fetal por lo que termina el parto con cesárea de emergencia, obteniéndose líquido amniótico meconial, se presume aspiración del mismo, al nacimiento el recién nacido la casa de salud refiere APGAR 8 al minuto y 9 a los cinco minutos, peso de 3140gr, perímetro cefálico de 36,5cm con tipo de sangre ORH+, no necesitó incubadora ni oxigenoterapia..

#### **4.1.4. ANTECEDENTES POSTNATALES**

Durante las primeras 48 horas de vida no presenta buena succión pero posterior al alta hospitalaria tuvo una buena succión, se alimentaba de leche materna y fórmula en biberón debido a que la madre cursaba sus estudios superiores y no podía permanecer junto al niño en todo momento, quedando bajo la supervisión de una cuidadora, la cual refiere a la madre que el bebé duerme todo el día, no realiza intentos de girar sobre sí mismo, además de molestarse cuando le tocan las manos. Durante los primeros controles realizados en el Club de Leones, el pediatra refiere que se encuentra en un desarrollo normal. A la edad de 6 meses, al acudir al centro de salud a una evaluación de rutina, la doctora solicita que sea referido a neuropediatría bajo la sospecha de síndrome dismórfico e hipotonía.

#### **4.1.5. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES**

A la edad de 10 meses al presentarse en el Centro de Especialidades Neurológicas y Nutricionales de Niños y Adolescentes, presenta en el examen físico: frente amplia, fontanela anterior tensa, puente nasal deprimido, filtrum largo, microretrognatia, hipertelorismo mamario, clinodactilia del segundo sobre el primero del pie bilateral, clinodactilia del quinto sobre el cuarto en pie derecho, orejas dismórficas, trago pequeño, anomalías del hélix, estrabismo e hipotonía total. Se obtiene además la siguiente información respecto a su desarrollo

Motor grueso: control cefálico adquirido a los 6 meses, no rodamiento, no sedestación, presenta hipotonía generalizada.

Motor fino: Sostiene un objeto en su mano desde los 2 meses, no golpea dos cubos, no puede pasar objetos de una mano a otra.

Socioafectivo: sonrisa espontánea a los 3 meses, sonrisa social a los 4 meses, no se reconoce en el espejo, no presenta permanencia del objeto.

Cognitivo: seguimiento visual a los 3 meses, reconoce rostros familiares a los 5 meses, no sigue la conversación, no reconocimiento de emociones.

Lenguaje: realiza sonidos guturales desde los 6 meses, no balbucea, no voltea hacia la voz, llora ante la presencia de sonidos fuertes.

En esta misma casa de salud se somete a un video electroencefalograma realizado en la ciudad de Quito el 20 de junio del 2018, con el paciente en sueño espontáneo y tras maniobras de activación (fotoestimulación scollo, et-al), el video es anormal por la presencia de moderada actividad epileptiforme multifocal, de predominio frontotemporal izquierda.



La resonancia magnética realizada en la ciudad de Quito el día 20 de junio del 2018, en el Centro Integral de Servicios de Salud (Ecuamerican), resume en su informe que los ventrículos presentan bordes ondulantes, secundario a cambios discretos de leucomalacia periventricular además de un aumento de los espacios que contienen líquido céfalo raquídeo en el polo temporal izquierdo, no se descarta la presencia de un quiste aracnoideo

Diez días después regresan con los resultados donde el especialista tratante el cual, tras el análisis de los exámenes, receta Levetiracetam iniciando con 0.5cc y aumentando otros 0.5cc cada cinco días por un lapso de 20 días hasta llegar a 1,5cc y mantener la dosis, posterior a esto se solicita que se realice exámenes complementarios.

El 13 de septiembre del 2018 acude al Hospital General Docente Ambato al servicio de ecografía donde se realiza un eco renal concluyendo que los riñones presentan un aspecto normal y no se observan malformaciones

El 2 de octubre del 2018 en las instalaciones del Hospital General Docente Ambato recibe un certificado por parte del servicio de pediatría donde se diagnostica historia personal de malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, esclerosis tuberculosa presuntiva, hipoacusia no especificada y retardo en el desarrollo.

El 4 de octubre del 2018, en el Hospital General del Puyo acude al servicio de cardiología donde es sometido a un ecocardiograma con un equipo ACUSSON 150, el mismo concluye que se encuentra dentro de los parámetros normales.

El 18 de octubre del 2018, inicia sesiones de estimulación temprana en el Laboratorio de Estimulación Temprana y Prácticas docentes asistenciales de la Universidad Técnica de Ambato, donde tras una entrevista a la madre y una evaluación previa se concluye que presenta un trastorno de motricidad por dismorfias leves y un retraso general de desarrollo.

El 15 de noviembre del 2018 en el Hospital de Especialidades FF.AA N°1 se realiza exámenes citogenéticos en base al diagnóstico de dismorfia e importante retraso del neurodesarrollo y al parecer afectaciones sensoriales, se realiza cariotipo convencional con técnicas de bandas GTG y conteo de 20 metafases, obteniéndose como resultado cariotipo de sexo masculino normal:46 XY, dentro de las conclusiones y recomendaciones se descartan anomalías numéricas o estructurales de grandes cromosomas y se sugiere un estudio molecular de X frágil.

Su caso es transferido al Hospital Pediátrico baca Ortiz, donde el 15 de noviembre del 2018 se le realiza una timpanometría en el servicio de otorrinolaringología donde se sugiere que recibe emisiones otoacústicas del oído izquierdo pero no del oído derecho.

El 26 de noviembre del 2018 acude al Sistema de Diagnóstico Temprano y Escolar de la Discapacidad Auditiva en el Ecuador transferido por otorrinolaringología donde se realiza una electroaudiometria (PEAee), concluyendo que presenta una audición dentro de los parámetros normales en el oído izquierdo e hipoacusia conductiva moderada en el oído derecho, solicitando además que se realice un control dentro de 3 meses.

El 19 de enero del 2019, siete meses después del primer encefalograma, se realiza uno nuevo en el Centro de Enfermedades Neurológicas y Nutricionales de Niños Y adolescentes, con base en el EEG previo de junio del 2018 que demostraba una anormal actividad epileptiforme multifocal, de predominio frontotemporal izquierda y tras recibir tratamiento con LEV. Concluye que el nuevo video electroencefalograma es normal para la edad sin presencia de actividad epileptiforme

El 13 de marzo del 2019 acude a su control de Electroaudiometría (PEAee), al Sistema de Diagnóstico Temprano y Escolar de la Discapacidad Auditiva del Ecuador, el cual sugiere que su audición se encuentra dentro de los parámetros normales.

El 15 de marzo del 2019 acude al Hospital Pediátrico Baca Ortiz referido por el mismo centro, por hipoacusia y retraso del desarrollo, donde, tras el análisis de su enfermedad actual, se concluye que el paciente presenta retraso en el desarrollo e hipotonía congénita, con estigmas malformativos y son sospecha de trastorno genético no identificado. El paciente mantiene un tratamiento injustificado con Levetiracetam por lo que el médico tratante indica el retiro del mismo, lo diagnostica con retardo en el desarrollo y se desarrolla un plan y manejo de enfermedad, en el que se le envía a terapias de estimulación temprana, y suspensión de levetiracetam gradual, además de solicitar una cita con neurología en 3 meses.

El 21 de agosto del 2019 se solicita una valoración al servicio de traumatología y ortopedia en el Hospital Pediátrico Baca Ortiz, debido a que presenta limitación en la pronosupinación, el análisis muestra que existe una sinostosis radio cubital proximal del lado izquierdo, se informa a la madre que el manejo es quirúrgico razón por la cual entra a la lista de espera, se lo diagnostica con malformación congénita de miembro no especificada.

El 01 de septiembre del 2019 es ingresado al Hospital Pediátrico Baca Ortiz, al servicio de traumatología con diagnóstico de radio sinostosis y permanece hospitalizado hasta el 03 de septiembre del 2019. Se solicita realizar control por consulta externa y replanificación de cirugía.

El 27 de septiembre del 2019 acude al Hospital Pediátrico Baca Ortiz, al servicio de neurología, con motivo de control y certificado donde se ratifica su diagnóstico de retardo en el desarrollo.

El 17 de febrero del 2020, se realiza un examen genético de X frágil solicitado por el servicio de Neurología del Hospital Pediátrico Baca Ortiz, donde mediante la detección de los fragmentos amplificados realizado por electroforesis capilar en un Applied Biosystems 3500 DX Genetic Analyzer mediante marcaje fluorescente, se determina que el paciente tiene

un genotipo normal por lo cual se concluye que el cuadro clínico presentado no se debe a un síndrome de X frágil.

#### **4.1.6. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES**

Padres no consanguíneos

Sin antecedentes patológicos vía materna o paterna de condiciones similares, congénitas o genéticas.

#### **4.2. DESCRIPCION DE LOS FACTORES DE RIESGO**

Los factores de riesgo son características biológicas, psicológicas, genéticas o ambientales que se reúnen y se presentan antes o durante de una enfermedad, pues existe riesgo de causar daño a la salud, estos son detectables en una persona o en una comunidad y pueden causar la muerte de las personas, si los factores de riesgo se combinan entre ellos aumentan la probabilidad de una muerte prematura (Hugo, 2008).

##### **4.2.1. FACTORES DE RIESGOS BIOLÓGICOS**

4.2.1.1. **Sufrimiento fetal:** una situación de riesgo para el feto donde se ve alterada su homeostasis, afectando su medio interno, presentando alteraciones al bienestar fetal con aspiración de meconio, anomalías de frecuencia cardíaca fetal y de PH de calota, relacionada estrechamente con falta de oxigenación, lesiones cerebrales o en caso extremo la muerte fetal (Sesmero, 2018). Durante el parto se presentó dificultades de sufrimiento fetal, siendo este el factor principal para su diagnóstico de leucomalacia periventricular además de generar problemas en su desarrollo motor.

4.2.1.2. **Síndrome de aspiración meconial:** se manifiesta a través de problemas respiratorios en el neonato con cianosis, taquipnea y reducción en la función pulmonar causando una depresión en la actividad neonatal, las partículas meconiales obstruyen las vías aéreas pequeñas induciendo a una hipertensión pulmonar (Ross, 2006), puede ser un factor determinante para entender la hipotonía y pérdida de reflejo de succión tras el parto, secuelas que tuvieron repercusión durante su adquisición de hitos del desarrollo.

- 4.2.1.3. **Trastorno epileptiforme multifocal:** perturbación en la actividad eléctrica del cerebro que muestra alteración en la parte cognitiva y comportamental del paciente, actualmente presenta irritabilidad al ser expuesto a ciertas texturas y un retraso importante en el lenguaje que puede encontrarse asociado a este trastorno.
- 4.2.1.4. **Quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda:** sacos llenos de líquido cefalorraquídeo localizados en el cerebro y en la membrana aracnoidea, una de las tres capas que cubren a la masa encefálica y médula espinal, su complicación depende del tamaño y ubicación del quiste, en este caso en especial se podría asociar al retardo en el desarrollo y su capacidad de atención.
- 4.2.1.5. **Hipoacusia conductiva moderada derecha:** es la pérdida de audición uni o bilateral de más de 10DB producida por una alteración del oído externo o medio en la conducción del sonido, puede ser producida por una infección, cuerpos extraños, atresia o estenosis (Orlando, 2015) . Se puede asociar directamente con el retardo de adquisición del lenguaje y dificultad de comunicación con las personas que lo rodean
- 4.2.1.6. **Malformación congénita de miembro no especificada:** Los defectos congénitos de las extremidades implican extremidades anormalmente desarrolladas, faltantes, fusionadas o supernumerarias, que limitan o exceden el movimiento normal, se corrigen de manera quirúrgica o con dispositivos protésicos dependiendo el caso, en el paciente de estudio se presenta una limitación en la pronosupinación de su brazo izquierdo, por lo que se recomienda cirugía.
- 4.2.1.7. **Radio sinostosis:** Trastorno óseo que puede ser asociada a otros trastornos, se caracteriza por un fallo en la segmentación del radio y cúbito durante el desarrollo embrionario, limitando los movimientos del brazo (Viloria, 2018). Se observa en el paciente que presenta dificultad para realizar actividades cotidianas comunes.

### 4.3. FACTORES DE RIESGO SOCIALES

- 4.3.1. **Ubicación Demográfica:** Permite conocer en qué medida la población tiende a concentrarse o dispersarse considerando los límites de las cabeceras cantonales y parroquias rurales. (Villacis, 2011) . Debido a los estudios superiores de la madre

se ve en la obligación de migrar de la ciudad de Puyo provincia de Pastaza a la ciudad de Ambato provincia de Tungurahua en donde actualmente vive junto con su hermana, distanciada de sus demás familiares.

**4.3.2. Condición Socioeconómica:** Es la medida de situación social que abarca generalmente, educación, ocupación e ingresos económicos, estos tienen una repercusión en el desarrollo de la vida de una persona definiendo su capacidad cognitiva, logros académicos y salud física y mental (Hook, 2013). En la actualidad viven en un domicilio alquilado, en donde la madre refiere que dependen económicamente de su hermana para pagar el arriendo, servicios básicos y medicación del paciente, la madre es empleada a medio tiempo con lo cual afronta los gastos de los tratamientos y estudios médicos del niño, refiere además que su situación económica es estable

#### **4.4. FACTORES DE RIESGO AMBIENTALES**

**4.4.1. Estabilidad Familiar:** una institución universal que permanece a lo largo del tiempo y en todas las sociedades, considerada una base fundamental para la socialización del niño además de adquirir conductas para afrontar diversas situaciones posteriores, la familia debe proveer estabilidad y seguridad para el desarrollo, además de brindar un espacio seguro de amor y confianza (Quesada, 2006). Los progenitores del paciente no se encuentran casados, ni viven juntos, la madre refiere que ella y su hermana afrontan los gastos de los exámenes del niño, actualmente el hogar se encuentra conformado por la madre, la hermana de la madre y el hermano del padre, el padre del paciente actualmente vive en otra provincia debido a sus estudios, aunque se encuentra pendiente y al tanto de la situación de salud del menor

#### **4.5. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD**

##### **4.5.1. OPORTUNIDADES DE LA SOLICITUD DE LA CONSULTA**

La madre refiere que la atención que ha recibido ha sido la adecuada, aunque, los primeros meses de vida del paciente, en las primeras casas de salud que visitó, no le supieron dar un diagnóstico acertado ni claro sobre cómo se encontraba el desarrollo evolutivo del niño, por lo cual se ve en la necesidad de acudir a hospitales públicos y privados, hasta llegar a ser

atendido en el Hospital Pediátrico Baca Ortiz, al encontrarse la madre viviendo en una provincia distinta de la que es originaria, tiene cierta dificultad para movilizarse junto con el niño a las distintas casas de salud, una vez realizado el diagnóstico y la solicitud de tratamiento, se prescribe que asista a terapias complementarias como estimulación temprana, terapia del lenguaje y terapia ocupacional, las cuales recibe en el laboratorio de estimulación temprana y practicas docente asistenciales de la Universidad Técnica de Ambato.

#### **4.5.2. ACCESO**

Dentro del propósito del Modelo de Atención Integral de Salud (MAIS) se encuentra el afianzar el derecho de la salud y mejorar las condiciones de vida bajo la estrategia de atención primaria de salud, garantizando una respuesta oportuna, eficaz y continua en el proceso de recuperación de la salud, rehabilitación y cuidados paliativos (MSP, 2012). El paciente ha sido transferido a las diferentes casas de salud en donde se ha garantizado una atención de calidad, con médicos especializados en distintas áreas que han permitido realizar un diagnóstico adecuado y en base a ello crear un tratamiento oportuno.

#### **4.5.3. CARACTERIZACIÓN DE LA ATENCIÓN**

Acuden al Ministerio de Salud Pública por medio del Subcentro de Salud N°1 de la ciudad de Ambato, donde tras ser evaluado por la pediatra, detecta un desarrollo evolutivo anormal y solicita la realización de exámenes más profundos en casas de salud privadas, una vez obtenido los resultados, es valorado en el Hospital General Docente Ambato, el pediatra solicita que el paciente sea evaluado con un especialista en neurología por lo cual es derivado al Hospital Pediátrico Baca Ortiz, donde es diagnosticado y tratado, actualmente es atendido en esta casa de salud.

#### **4.5.4. OPORTUNIDADES EN LA REMISIÓN**

El paciente fue transferido a diferentes casas de salud públicas y privadas en busca de un diagnóstico específico del trastorno que presenta. Los padres y cuidadores se mostraron

preocupados ante el anormal desarrollo del paciente por lo cual se ven en la necesidad de acudir a casas de salud especializadas ubicadas en la ciudad de Quito, en donde los resultados obtenidos derivan en el diagnóstico de leucomalacia periventricular y radio sinostosis congénita.

#### **4.5.5. TRAMITES ADMINISTRATIVOS**

Los trámites administrativos por parte del hospital Baca Ortiz, para agendar una intervención quirúrgica de la radio sinostosis, que supone una discapacidad moderada, está en proceso desde el 09 de marzo del 2019. Se espera una futura evaluación del paciente para tomar una decisión acerca de la posible fecha de cirugía.

#### **4.6. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS**

##### **4.6.1. Sufrimiento fetal**

Durante el proceso de parto inducido se observa que la madre no tiene una adecuada dilatación y presenta un cuadro de sufrimiento natal, el cual produce que al alumbramiento el neonato se presente poco activo y reactivo sin embargo, el Apgar referido por la casa de salud donde es atendido es de 8 al minuto y 9 a los cinco minutos.

##### **4.6.2. . Aspiración meconial**

Al alumbramiento se observa que el recién nacido se encuentra cubierto de meconio y presenta una posible aspiración meconial, causando una dificultad respiratoria que además le impide tener un reflejo de succión adecuado.

##### **4.6.3. Quiste aracnoideo**

En la resonancia magnética realizada se observa la existencia de un quiste aracnoideo en el polo temporal izquierdo que puede ser hipotéticamente la causa de los trastornos epileptiformes que a continuación se detecta, dando lugar además al inicio del retraso en el desarrollo.



#### 4.6.4. Trastorno epileptiforme

La madre refiere que el paciente se mostraba irritable y con periodos de sueño muy extendidos, además de un importante retraso motor que le impedía tener control cefálico o sostener objetos en sus manos.

#### 4.6.5. Hipoacusia conductiva moderada derecha

La hipoacusia diagnosticada puede hacer referencia a la poca reacción ante estímulos de sonido y ante el reconocimiento de sus padres, además de ser posible causante del retraso en la adquisición del lenguaje.

#### 4.6.6. Radio sinostosis

La limitación de sus movimientos, dificultad en la pronosupinación, gatero, al igual que los llantos presentados al mover su brazo tienen origen en una malformación congénita de fusión de los huesos cubito y radio.

### 5. CARACTERIZACIÓN DE LOS PUNTOS DE MEJORA

Posterior al análisis de caso es propicio instaurar una propuesta para la prevención de un posible deterioro de salud desde la perspectiva de estimulación temprana, con actividades destinadas a controlar las condiciones médicas y la capacitación de los cuidadores del paciente que favorezcan la evolución y desarrollo del mismo.

*Tabla 1 Caracterización de los puntos de mejora.*

PUNTOS CRÍTICOS	OPORTUNIDADES DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA
Quiste aracnoideo	Reconocer los signos de alerta y reducir el riesgo de complicaciones futuras	capacitar a los padres para reconocer signos de alerta que puede presentar una complicación de un quiste aracnoideo, informar que en caso de presentarse convulsiones, vómito, cefaleas y diarrea en necesario acudir de manera inmediata a la casa de salud más cercana e informar sobre su situación actual

Trastorno epileptiforme	Evitar el uso inadecuado de medicación anticonvulsiva y reducir la irritabilidad del paciente por medio de actividades lúdicas	Mantener los controles con el servicio de neurología para evitar el uso inadecuado de medicación que puede afectar el normal desarrollo evolutivo del paciente, además abordar la irritabilidad que presenta el paciente con actividades de relajación y restauración cognitiva
Hipoacusia conductiva	Identificar la causa de la hipoacusia y estimular la adquisición del lenguaje	realizar actividades que desarrollen su agudeza auditiva de manera que sea capaz de reconocer e imitar sonidos que se le presenten, además de mejorar su comunicación con las personas que lo rodean
Leucomalacia periventricular	Evitar el deterioro neuronal y favorecer la plasticidad neuronal para adquirir y mantener capacidades motrices y cognitivas	A través de técnicas de estimulación temprana, realizar actividades lúdicas que abarquen movimientos motores y funciones cognitivas para mantener y desarrollar los hitos del desarrollo, brindando así una calidad de vida más autónoma y favorable
Radio sinostosis	Tras la cirugía, realizar actividades lúdicas que favorezcan la adquisición de movimientos motrices	Tras la operación brindar un servicio de rehabilitación que le permita realizar los movimientos adecuados permitiendo además que su desarrollo motriz sea completo.

*Fuente: Base de datos de la investigación; elaborado por: Molina A. (2020)*

## **6. PROPUESTA DE PREVENCIÓN**

Las lesiones cerebrales son traumatismos que sufre el cerebro, pueden producir un estado de conciencia alterada o reducida que deteriora las capacidades cognitivas y el funcionamiento físico, además de provocar un posible trastorno emocional o conductual (Paradise, 2014). La leucomalacia periventricular pertenece a las lesiones cerebrales en donde se observa retraso en la adquisición de hitos del desarrollo, dificultad de movimientos motores, desarrollo tardío del lenguaje y trastornos conductuales.

La prevención incluye todas las medidas anticipadas para evitar efectos negativos que se pueden desarrollar con el paso del tiempo, para esto se debe identificar los factores de riesgo teniendo en cuenta los antecedentes prenatales, la atención recibida durante el parto y las consultas pediátricas subsecuentes. Si en algún momento se observa un comportamiento anormal debe ser inmediatamente alertado al equipo de salud, esto permitirá tener una intervención oportuna y eficaz en el tratamiento de cualquier patología.

### **6.1. APLICACIÓN ADECUADA DEL TEST DE APGAR**

Test propuesto en el año de 1952 y que es utilizado hasta la actualidad para evaluar la vitalidad del recién nacido al momento inmediato de nacer, cuenta con cinco signos clínicos que son: apariencia o color, pulso, gesticulación y respiración, son calificados del 0 al 2, siendo 0 la menor calificación y 2 la mayor, dando un puntaje máximo de 10 y un mínimo de 0 (Hübner, 2002). Este test debe ser aplicado a conciencia por el médico, enfermera o un estimulador temprano, en caso de que la calificación sea menor a 7 se debe poner al neonato en observación inmediata, si el test es realizado de una manera inadecuada se puede poner en riesgo la vida del paciente o comprometer seriamente su desarrollo posterior.

## **6.2. EVALUACIÓN OPORTUNA DEL DESARROLLO EVOLUTIVO**

Se puede evaluar de modo sencillo y eficaz el estado del desarrollo psicomotor, intelectual y físico de un niño durante sus primeras etapas de vida, con test que midan la adquisición de determinadas funciones que se observan a ciertas edades, las mismas que son manifestaciones de la maduración del sistema nervioso central.

Uno de los instrumentos más utilizados a nivel internacional para determinar el desarrollo del niño es DENVER II, el cual está dividido en 4 áreas que son: social, motriz fina, lenguaje y motriz gruesa, para su aplicación se debe realizar de manera individual en un ambiente agradable y en presencia de la familia, se realizara la aplicación de los 55 ítems que arrojaran un resultado que puede ser: anormal, dudoso o normal (Cruz, 2019). Dependiendo del resultado obtenido el pediatra puede solicitar que se realice un examen a profundidad para confirmar o negar cualquier tipo de trastorno o alteración.

Las evaluaciones del desarrollo evolutivo se las realizan en un periodo recomendado de 3 meses desde el nacimiento, para de este modo tener un control y seguimiento adecuado sobre la maduración neuronal, si existe en algún momento un signo de alerta o un desarrollo anormal lo más recomendable es una evaluación más exhaustiva realizada por un psicólogo infantil un o un profesional de estimulación temprana.

## **7. CONCLUSIONES**

La leucomalacia periventricular, al ser una lesión cerebral, puede producir alteraciones en el desarrollo normal del paciente, por lo cual un diagnóstico y rehabilitación temprana son fundamentales para prevenir un deterioro continuo e irreversible que puede disminuir la calidad de vida del paciente.

El trabajo multidisciplinario es importante al momento de intervenir en la salud de un paciente, esto puede permitir encontrar de manera más oportuna las causas del deterioro de salud, al proponer un plan integral que abarque todas las necesidades del paciente se puede observar un avance significativo en la recuperación del mismo.

Al tratarse de un paciente menor a los seis años de edad la intervención en estimulación temprana es necesaria, esta permite junto con otras rehabilitaciones que evolucione favorablemente el desarrollo en todas sus áreas a través de la plasticidad neuronal, además es importante considerar que el apoyo brindado por los padres y cuidadores permitirá un avance positivo en el cuidado de su salud, por lo que es oportuno informar sobre los indicadores de alerta en el desarrollo para que se encuentren siempre vigilantes y de esta manera evitar nuevas complicaciones futuras.

## 8. Referencias Bibliográficas

- Coloma, J. M. (2015). *Neurodesarrollo y educacion: el futuro.exico:*  
Amoxil S.A.
- Cruz, G. C. (2019). Aplicación del test de Denver II en la evaluación del desarrollo infantil.  
*Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento.*
- Fenichel, G. (2006). *Neurología pediátrica clínica- un enfoque por signos y síntomas.*  
España: Elsevier.
- Hook, C. J. (2013). La condición socioeconómica y el desarrollo de las funciones ejecutivas.  
*University of Pennsylvania.*
- Hübner, M. E. (2002). test de apga.Despues de medio siglo ¿sigue vigente? *revista chilena de pediatría.*
- Hugo, H. B. (2008). *scielo.* Obtenido de  
[http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1728-59172018000100007](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172018000100007)
- MSP, M. D. (2012). manual modelo de atencion integral de salud. 210.56-57.
- Narváez, A. d., de Ospina, I., & Lopez, B. (2006). *Estimulacion Temprana.* Bogota: Gamma.
- Ordoñez, M. &. (2005). *Estimulación temprana.* Madrid: cultural.
- Orlando, S. (2015). *sociedad Argentina de pediatría.* Obtenido de  
[https://www.sap.org.ar/docs/congresos\\_2015/Discapacidad/orlando.auditiva.pdf](https://www.sap.org.ar/docs/congresos_2015/Discapacidad/orlando.auditiva.pdf)
- Paradise, S. (2014). *Lesión cerebral: una guia para las familiassobre la secuela .* New Jersey:  
Brain Injury Alliance of New Jersey.

- Quesada, R. P. (2006). La familia como contexto. *revista española de pedagogía*.
- Romero-Guzmán GJ, L.-M. F. (2017). Prevalencia y factores de riesgo. *Rev Neurol*.
- Ross, M. G. (2006). Síndrome de aspiración meconial, algo más que meconio intraparto. *Revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá*.
- Sesmero, J. R. (2018). Principios de medicina: materno fetal. En J. R. Sesmero, *Principios de medicina: materno fetal* (págs. 684, 451-452). Editorial de la Universidad de Cantabria.
- Villacis, B. (2011). *estadísticas demográficas en el Ecuador* . Quito: INEC.
- Viloria, J. B. (2018). ¿Por qué este niño coge mal los cubiertos?. Un caso de sinostosis radiocubital. *pediatria atencion primaria*.
- Volpe, J. (2008). *Neurology of the newborn(5ª ed)*. Philadelphia.: Elsevier.
- Volpe, J. (2009). *Brian injury in premature infants: a complex amalgam of destructive and developmental disturbances*. *Lancet Neurology*.
- Woodward LJ, E. J. (2005). Woodward LJ, Edgin JO, Thompson D. En O. w. infant. Inder TE.

9. ANEXOS

HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE AMBATO

Apellido Paterno <i>Estrella Velata</i>		Apellido Materno		Nombres <i>RN</i>		Número de Historia Clínica <i>25090</i>	
Transferido a:			Nombre del Establecimiento <i>HGDA</i>				
Fecha de Nacimiento: Año: <input type="text" value="08"/> Mes: <input type="text" value="08"/> Día: <input type="text" value="08"/>			Tipo de Parto: <i>Distócico</i>			Edad gestacional <input type="text" value="402"/>	
APGAR 1. <input type="text" value="0"/> <input type="text" value="8"/>		Peso Kg. <i>3140</i>		Talla (Cm) <input type="text" value="49"/> <input type="text" value="9"/>		Perímetro cefálico <input type="text" value="38"/> <input type="text" value="5"/>	
APGAR 5. <input type="text" value="0"/> <input type="text" value="7"/>		BCG. SI <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>					
Observaciones: <i>IDg: RNATCT PAEG</i>						Sexo: <i>masculino</i>	
Lugar de Transferencia: <i>Control en Centro de Salud de Ingachaca</i>							
Establecimiento que transfiere: <i>HGDA</i>						madre: <i>0011</i> RN: <i>0011</i>	
FECHA <i>08/08/2017</i>				NOMBRE Y APELLIDOS <i>[Signature]</i>			
Establecimiento que recibe: <i>Aso al egreso: 298091</i>				Fecha:			



TARJETA DE IDENTIFICACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

Provincia: *Ingachaca* Cantón: *Ambato*  
 Parroquia: *La Merced* Área de salud:  
 Establecimiento de salud: *HGDA*  
 Nombres y apellidos de la madre: *Estrella Velata, Ana María*  
 Cédula de Identidad o Historia clínica: *1600852345* Tipo de parto: *Distócico*  
 Nombres y apellidos del niño: *Estrella Velata RN*  
 Fecha de nacimiento: *08/08/2017* Hora: *20:25*  
 Sexo: *masculino* Peso Kg: *3140g* Talla cm: *49cm*  
 Perímetro cefálico cm: *38,5cm* Apgar 1: *0* 5: *8*  
 Pinzamiento oportuno del cordón:  SI  NO  
 Apego inmediato:  SI  NO  
 Lactancia precoz:  SI  NO



## Informe de Video-Electroencefalograma



Quito, 20 de Junio del 2018

**Nombre del paciente:** Lian André Díaz Estrada (1)

**Edad:** 10 meses

**Procedencia:** Quito, Ecuador

**Médico Solicitante:** Dr. Nicolay Astudillo M.

**Motivo de la solicitud:** síndrome dismórfico + hipotonía

**Diagnóstico Clínico:** Síndrome de lactante hipotónico

**Cuadro clínico:** la materna ha tenido malformaciones en sus productos, antecedentes prenatales IVU, nace por cesárea de urgencia por SFA a las 40.2 sem, llanto y respiración inmediata al nacer, aparentemente presentó aspiración de meconio, nació con meconio, no succionaba al nacimiento, no tenía reflejo de succión, inicio succión a 2 días más tarde. Neurodesarrollo: fijación seguimiento visual 4m, sonrisa social 4m, sostén cefálico 5m, no rodamiento, sedestación, no balbuceo, no, al examen físico: frente amplia, fontanela anterior tensa, puente nasal deprimido, filtrum largo, microretrognatia, hipertelorismo mamario, clinodactilia del 2do sobre el 1ro del pie bilateral, clinodactilia del 5to sobre el 4to pie derecho, orejas dismórficas, trago pequeño, anomalías del helix, estrabismo, hipotonía central global, REMS %.

**Técnica:** Con equipo de electroencefalografía de 24 canales y cámara de vídeo de alta resolución se colocan electrodos gold cup de acuerdo al sistema internacional 10/20, con LFF: 1 Hz, HFF: 50 Hz; vel. 30 mm/s, impedancia < 5 mOhms.

### Hallazgos:

- Se realiza estudio de V-EEG con paciente en sueño espontáneo
- Se observa frecuencia de base en regiones posteriores entre 5 y 6 Hz, correspondiente a ritmo theta.
- Gradiente antero-posterior presente a lo largo del trazo, siendo normal para la edad del paciente.
- Presencia de grafoclementos del sueño caracterizados por husos de sueño sincrónicos, simétricos, seguidos de ondas del vertex y complejos K correspondientes a etapa II de sueño.
- Tras realizar maniobras de activación (fotoestimulación scotio, et-al) se observa actividad epileptiforme caracterizada por ondas lentas polimórficas de localización temporal izquierda y parietal derecha.
- Presencia de actividad epileptiforme caracterizada por ondas lentas polimórficas de localización fronto-temporal izquierda. Presencia de onda aguda de localización frontal derecha y fronto-temporal izquierda independientes.

**Conclusión:** Video electroencefalograma anormal por la presencia de moderada actividad epileptiforme multifocal, de predominio frontotemporal izquierda.

Adjunto encontrará impresos los trazos más significativos del estudio.

Atentamente



Dr. Nicolay Astudillo  
Médico Pediatra  
Neurólogo Pediatra  
C.R. MSP 180289451 964 17-06-12

Dr. Nicolay Astudillo Mariffo

Médico, Especialista en Pediatría (UCE-Ecuador)

Subespecialista en Neurología Pediátrica (UNAM-México)

Maestría en Trastornos del Espectro del Autismo (TEA) y Trastorno de déficit de atención hiperactividad (TDAH) (USJ-España) Certificado LINCA (Perú)

Administración en los Servicios de la Salud

Centro de Enfermedades Neurológicas y Nutricionales en Niños y Adolescentes (CENNA)

Médico Tratante de Neurología Pediátrica del Hospital San Francisco de Quito, IESS

Médico Tratante de Neurología Pediátrica Asociado al Hospital-Clinica Aziza, Quito

Médico Tratante de Neurología Pediátrica Asociado al Hospital de los Valles, Quito

Profesor Universitario del Postgrado de Pediatría de la Universidades Central y Pontificia Universidad Católica del Ecuador.

Miembro de la Sociedad Europea de Neurología Pediátrica

■ AMBATO: Av. Rodrigo Pachano 12-62 y Montalvo (Edif. Centro Pediátrico)

■ QUITO: Av. Mariana de Jesús OE7 - 02 y Nuño de Valderrama  
Edif. Citimed 4to. Piso, Consultorios N° 429 y 430  
(Diagonal al Hospital Metropolitano)

☎ 0998 699 079

✉ cennaecuador@gmail.com

📍 /CENNA 🇪🇺 CENNA Ecuador

🌐 www.cennaecuador.com

**RESONANCIA MAGNÉTICA**

20/06/2018 16:16:19

Fecha: miércoles 20 junio 2018

Página 1 de 1

Nombre y Apellidos:		Médico Solicitante:	Paciente:			
LIAN ANDRE DIAZ ESTRADA		DR NICOLAY ASTUDILLO	PARTICULAR			
Id Orden:	Id Historia:	Identificación:	Estado Civil:	Edad:	Sexo:	Ocupación:
670932	532114	BGUUHGUG	SOLTERO	10 MESES	MASCULINO	


**RM CEREBRO SIMPLE**

**Informe de resultados:**

El patrón de sulcación cerebral es normal.  
Signos de atrofia asociado a espacios de líquido céfalo raquídeo amplio en lóbulo temporal izquierdo, especialmente en región mesial.  
Los ventrículos presentan bordes ondulantes que podría ser secundario a cambios leves de leucomalacia periventricular.  
Ganglios de la base, tallo cerebral y fosa posterior normal.  
Cuerpo caloso, comisura anterior y posterior normal.  
No se observan zonas de gliosis cerebral.  
Patrón de mielinización normal.  
Cavum velum interpositum como variante de normalidad.  
Los hipocampos conservan su arquitectura normal. Columnas del fornix, y cuerpos mamilares simétricos.

**Conclusión:**

Los ventrículos presentan bordes ondulantes, que podría ser secundario a cambios discretos de leucomalacia periventricular.  
Aumento de los espacios que contienen líquido céfalo raquídeo en el polo temporal izquierdo, no descartamos presencia de quiste aracnoideo.

Atentamente:  
  
Dra. DENISSE HERNANDEZ  
MEDICO RADIOLOGO  
CMP 6367 L1"U" F16 N47

**CENNA**  
CENTRO DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE NEUROLOGÍAS Y NEUROCIENCIAS DE NIÑOS Y ADOLESCENTES

**Dr. Nicolay Astudillo Marino**  
NEUROLOGO PEDIATRA

• Médico Especialista en Neurología Infantil (UNAM, España)  
• Subespecialista en Neurología Infantil (UNAM, México)  
• Miembro del Patronato de Epilepsia de la UNAM y del Patronato de Epilepsia de la UNAM-CENNA  
• Presidente de la UNAM-CENNA  
• Administrador de los Servicios de Salud  
• Miembro de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica

Nombre: C. Estel  
Fecha: 30.06.19

**Indicaciones:**

REPERAL  
Faco 1.5cc  
5 tabs - 0.5cc  
5 tabs 0.5cc 0.5cc  
5 tabs 0.5cc 0.5cc  
5 tabs 0.5cc 1.5cc

**Prescripciones:**

1) CENNA 100 mg / ml  
100 mg / ml  
100 mg / ml  
100 mg / ml  
100 mg / ml

Dr. Nicolay Astudillo M  
Médico Pediatra  
Neurología Pediátrica  
CENNA UNAM-CENNA

AMBATO: Edif. Centro Pediátrico - Ffco. Av. Rodrigo Pachano 12-52 y Mariachi  
QUITO: Edif. CITIMED Av. Mariana de Jesús 027-02 - 4to Piso Consultorio No. 430  
QUITO: Edif. CITIMED Av. Mariana de Jesús 027-02 - 4to Piso Consultorio No. 430

# HOSPITAL DE ESPECIALIDADES FF.AA. N° 1

QUESERAS DEL MEDIO S-N Y AV. GRAN COLOMBIA

Quito - Pichincha

FORMULARIO 10 - LABORATORIO CLINICO

## RESULTADOS EXÁMENES CITOGENÉTICA

Fecha: Jueves Noviembre 15 2018 9:30 AM

Página

SERVICIO Consulta Externa SALA: CAMA PRIORIDAD  URGENTE  RUTINA  CONTRA

Examen: 3262601 Historia Clínica: 520919 Cédula: 1851366664  
Paciente: DIAZ ESTRADA LIAN ANDRE Edad: 1 años

Médico Solicitante: LLAMOS PANEQUE ARIANNE Fecha de Solicitud: 09-OCT-2018  
Dpto. Solicitante: GENETICA Fecha de Resultados: 15-NOV-2018

Datos Clínicos:

### Resultados de Estudio

Determinaciones Resultados

#### CARIOTIPO EN SANGRE PERIFERICA

SE TRATA DE UN NIÑO CON DISMORFIA E IMPORTANTE RETRASÓ DEL NEURODESARROLLO Y AL PARECER AFECTACIONES SENSORIALES.

SE REALIZA CARIOTIPO CONVENCIONAL CON TECNICAS DE BANDAS GTG Y CONTEOS DE 20 METAFASES, OBTENIENDOSE COMO RESULTADO CARIOTIPO DE SEXO MASCULINO NORMAL: 46 XY

#### CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES:

1. CON EL RESULTADO DEL ESTUDIO CITOGENETICO REALIZADO SE DESCARTAN ANOMALIAS NUMERICAS O ESTRUCTURALES GRANDES DE LOS CROMOSOMAS.
2. EL CARIOTIPO CLASICO O CONVENCIONAL TIENE ALCANCE LIMITADO EN EL DIAGNOSTICO GENETICO YA QUE NO IDENTIFICA REARREGLOS CROMOSOMICOS PEQUEÑOS QUE PUEDEN CAUSAR MALFORMACIONES, DISMORFISMO, AUTISMO Y RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO. ES POR ELLO QUE RECOMENDAMOS PROFUNDIZAR DELINEACION FENOTIPICA DEL CASO Y DE SER PRECISO CONSIDERAR PRUEBAS GENETICAS DE MAYOR COBERTURA DIAGNOSTICA.
3. POR OTRO LADO, UN CARIOTIPO CONVENCIONAL NORMAL, NO EXCLUYE DIAGNOSTICO DE PATOLOGIAS MONOGÉNICAS, POR LO QUE SUGERIMOS DISCUTIR LOS RESULTADOS DE TODAS LAS PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN EL MARCO DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO.
4. SUGERIMOS VALORAR INDICACION DE PEATC Y PEATV, ESTUDIO MOLECULAR DE SINDROME FRAGIL X DISPONIBLE EN ESTE SERVICIO Y DE SER POSIBLE SEROLOGIA TORCH.

Responsable

LLAMOS PANEQUE ARIANNE

  
Arianne Llamos Paneque  
Médico Especialista en Genética Clínica  
C.O.P. 1036287

#### Datos de Validación

Identificación: ARIANNE LLAMOS PANEQUE

Especialidad: GENETICA MEDICA

Código/Cédula: Libro: 03 Folio: 62 N°: 87

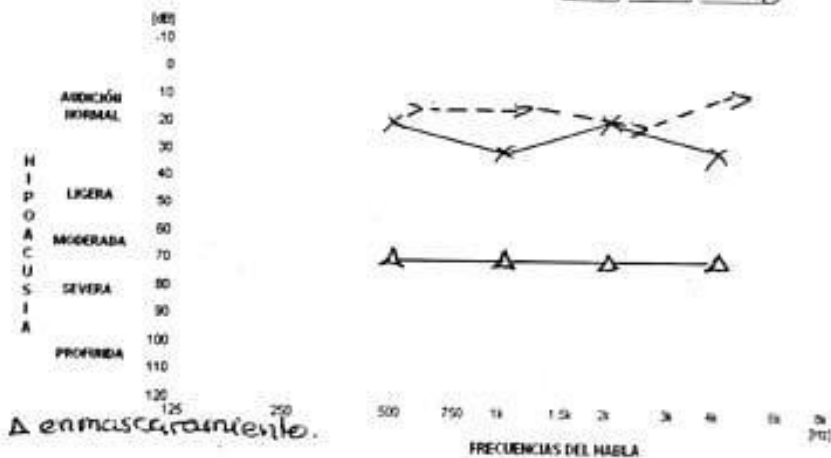
**SISTEMA DE DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ESCOLAR DE LA DISCAPACIDAD  
AUDITIVA EN EL ECUADOR**

INSTITUCIÓN: Hospital Pediátrico Base Ortiz  
 PROVINCIA: Pichincha CANTÓN: Quito  
 PARROQUIA: La Floresta

**ELECTROAUDIOMETRÍA (PEAee)**

Historia Clínica: 1851366664 Fecha de Nacimiento: 08/08/2017  
 Apellido Paterno: Díaz Apellido Materno: Estrada  
 Primer Nombre: Lian Segundo Nombre: André  
 Edad: 103 meses Sexo: Masculino Transferencia de: Otorrinolaringología

Fecha del examen: 26/11/2018



suero natural

Fórmula para hallar Pérdida Promedio, Umbrales de las frecuencias del habla: (cada oído por separado)

$$\text{Pérdida Promedio} = ((0.5 + 1 + 2 + 4 \text{ KHz}) / 4)$$

Realizado por: TC. Paulina Rojas

Transferencia a: Otorrinolaringología \* Control en 3 meses

Observaciones: El estudio en suero, Audición dentro de parámetros normales en oído izquierdo e hipercuesia conductiva moderada derecha.

## Informe de Video-Electroencefalograma

Quito, 19 de Enero del 2019



**Nombre del paciente:** Lian André Díaz Estrada (2)  
**Edad:** 1 año 5 meses  
**Procedencia:** Quito, Ecuador  
**Médico Solicitante:** Dr. Nicolay Astudillo M.  
**Motivo de la solicitud:** síndrome diamórfico + hipotonía  
**Diagnóstico Clínico:** Síndrome de lactante hipotónico

**Cuadro clínico:** tía materna ha tenido malformaciones en sus productos. antecedentes prenatales: IVU, nace por cesárea de urgencia por SFA a las 40.2 sem, llanto y respiración inmediata al nacer, aparentemente presentó aspiración de meconio, nació con meconio, no succionaba al nacimiento, no tenía reflejo de succión, inicio succión a 2 días más tarde. Neurodesarrollo: fijación seguimiento visual: 4m, sonrisa social: 4m, sostén cefálico: 6m, no rodamiento, sedestación: no, balbuceo: no. al examen físico: frente amplia, fontanela anterior tensa, puente nasal deprimido, filtrum largo, microretrognatia, hipertelorismo mamario, cándactilia del 2do sobre el 1ro del pie bilateral, cándactilia del 5to sobre el 4to pie derecho, orejas diamórficas, trago pequeño, anomalías del helix, estrabismo, hipotonía central global, REMS ¼. Se revisa RMN encontrándose quiste aracnoideo temporal izquierdo. EF: 47.7 cm (z+1), hipotonía global de predominio proximal. EEG previo de junio del 2018 demuestra anormal por la presencia de moderada actividad epileptiforme multifocal, de predominio frontotemporal izquierda. Recibe tratamiento con LEV.

**Técnica:** Con equipo de electroencefalografía de 32 canales y cámara de video de alta resolución se colocan electrodos gold cup de acuerdo al sistema internacional 10/20, con LFF: 1 Hz, HFF: 50 Hz; vel: 30 mm/s, Impedancia < 5 mOhms. Se realiza estudio de V-EEG con paciente en sueño espontáneo.

### Hallazgos:

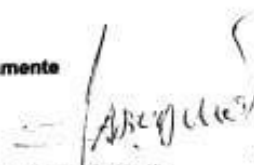
- Se observa frecuencia de base en regiones posteriores entre 5 y 6 Hz, correspondiente a ritmo theta.
- Gradiente antero-posterior presente a lo largo del trazo, siendo normal para la edad del paciente.
- Presencia de grafoelementos del sueño caracterizados por husos de sueño sincrónicos, simétricos, seguidos de ondas agudas del vertex, formando complejos K correspondientes a etapa N2 de sueño NoREM.
- Tras realizar maniobras de activación (estimulación luminosa intermitente scollo, et-al) no se observa actividad epileptiforme.
- Ausencia de actividad epileptiforme.

**Conclusión:** Video electroencefalograma normal para la edad sin la presencia de actividad epileptiforme.

Para la realización del presente estudio se revisó, aprobó y firmó el consentimiento informado no. 964 por parte de la madre del paciente.

Adjunto encontrará impresos los trazos más significativos del estudio.

Atentamente

  
 Dr. Nicolay Astudillo  
 Médico Pediatra  
 Neurólogo Pediatra  
 CP MSP 1803269451 INH 17-04-2019

**Dr. Nicolay Astudillo Mariño**  
 Médico, Especialista en Pediatría (UCE-Ecuador)  
 Subespecialista en Neurología Pediátrica (UNAM-México)  
 Master en Trastornos del Espectro del Autismo (TEA) y Trastorno por déficit de atención hiperactividad (TDAH) (USJ-España) Certificado LINCA en tratamiento Biomédico de TEA y TDAH (Perú)  
 Diplomado en Administración en los Servicios de la Salud  
 Centro de Enfermedades Neurológicas y Nutricionales en Niños y Adolescentes (CENNA)  
 Ex-Médico Tratante del Hospital San Francisco de Quito, IESS.  
 Médico Tratante de Neurología Pediátrica Asociado a Hospital Clínica Axxis  
 Médico Tratante de Neurología Pediátrica Asociado a Hospital de los valles, Quito  
 Miembro de la Sociedad Europea de Neurología Pediátrica  
 Profesor Universitario del Postgrado de Pediatría de las Universidades Central y Pontificia Universidad Católica del Ecuador y del programa de validación de especialidades pediátricas de la Universidad Técnica Equinoccial (UTE)  
 CENNA, Ambato, Quito, Ecuador, 2019



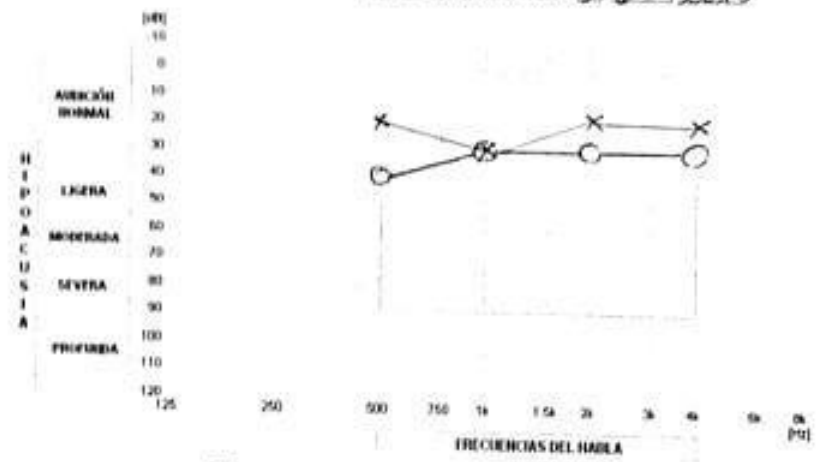
**SISTEMA DE DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ESCOLAR DE LA DISCAPACIDAD  
AUDITIVA EN EL ECUADOR**

INSTITUCIÓN: Escuela Politécnica Balsa Vieja  
PROVINCIA: Pichincha CANTÓN: Quito  
PARROQUIA: La Floresta

**ELECTROAUDIOMETRÍA (PEAe)**

Historia Clínica: 185136664 Fecha de Nacimiento: 08/08/2017  
Apellido Paterno: Díaz Apellido Materno: Estrella  
Primer Nombre: Luan Segundo Nombre: André  
Edad: 7 años Sexo: Masculino Transferencia de: Otorrinolaringología

Fecha del examen: 13/03/2019



*Severo normal*  
Fórmula para hallar Pérdida Promedio, Umbrales de las frecuencias del habla: (cada oído por separado)

$$\text{Pérdida Promedio} = ((0.5 \times 1 + 2 + 4 \text{ KHz}) / 4)$$

Realizado por: Dr. Paulina Rojas  
Transferencia a: Otorrinolaringología \* Control periódico  
Observaciones: El estudio sugiere: Audición dentro de parámetros normales.

*TCV*  
*C# 17*

*Sin seguimiento visual adecuado*

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DEL ECUADOR  
1768034950001 -

RHaCltFoPDF  
Pag: 1 de 2  
Fecha: 15/03/19  
Edad: 1 AÑOS  
Sexo: Masculino  
G. etareo: 2  
Grupo Sanguíneo:

HISTORIA CLINICA No. CI 1851366664

LIAN ANDRE DIAZ ESTRADA

Ocupación SIN REGISTRAR

Departamento: 18 TUNGURAHUA Municipio: AMBATO

Dirección: AV GONZALEZ SUAREZ Y ABDON CALDERON Teléfono: 0983243475

\*1851366664\*

SEDE DE ATENCIÓN:	003	HOSP BACA ORTIZ
FOLIO	17	FECHA 15/03/2019 10:06:29
		TIPO DE ATENCION
		AMBULATORIO

**MOTIVO DE CONSULTA**

PRIMERA CONSULTA, REFERIDA POR PEDIATRA DE ESTE CENTRO POR HIPOACUSIA Y RETRASO DEL DESARROLLO. ACOMPAÑADO POR LA TIA.

**ENFERMEDAD ACTUAL**

EN ATENCION POR SUPUESTA HIPOACUSIA QUE LUEGO SE NEGÓ.  
EN ATENCION POR NEUROLOGIA POR LO PRIVADO DESDE LOS 8 MESES DE VIDA POR RETRASO DEL DESARROLLO. NO HA TENIDO EPILEPSIA, SIN EMBARGO, DEBIDO A SUPUESTA DESCARGAS EPILEPTIFORMES EN EL EEG LE INICIAN LEVETIRACETAM, DE FORMA INADECUADA.

APP. NO REFEREN *→ Tca con productos de metformina*

APP  
- EMBARAZO: MADRE DE 18 AÑOS, NO PLANIFICADO, CON DIAGNOSTICO TARDIO, CONTROLADO, SIN COMPLICACIONES APARENTES. IVU AL INICIO DEL EMBARAZO.  
- PARTO: PARTO INDUCIDO A LAS 40 SEMANAS, CESAREA URGENTE POR SUFRIMIENTO FETAL AGUDO. APGAR 8/9 BUJOSOS, NO REQUIRIO MANEJO INTENSIVO.

NEURODESARROLLO:  
- NO CAMINA, NO SE PARA PERO SE MANTIENE PARADO CON APOYO. SE SE SIENTA SOLO, SE MANTIENE SENTADO.  
- LENGUAJE: UTILIZA SILABAS AISLADAS.  
- AGARRA OBJETOS Y LOS CAMBIA DE MANO, NO TIENE PINZA DIGITAL.

EXAMEN FISICO  
PC: 46.5 CM  
- HIPOTONIA GLOBAL.  
- MOVILIZA DE FORMA SIMETRICA LAS 4 EXTREMIDADES.  
- DOS MANCHAS HIPOCROMICAS.  
- LIGERAS DISMORFIAS, FRENTE PROMINENTE, OREJAS DISMORFICAS, ANOMALIA DEL SEGUNDO ARTEJO DE LOS PIES

EXAMENES PREVIAMENTE REALIZADOS:  
- IRM DE ENCEFALO: NO SE OBSERVAN ALTERACIONES DEL PARENQUIMA CEREBRAL, CAVUM VELLUM INTERPOSITUM, CARIOTIPO CONVENCIONAL NORMAL 46XX, SE SUGIRIO ESTUDIO DE MAYOR PROFUNDIDAD.  
- TIENE ECOGRAFIA RENAL Y ECOCARDIOGRAFIA NORMALES.  
- EEG: SIN ACTIVIDAD EPILEPTIFORME, CON DEFICIENCIAS TECNICAS.

**ANALISIS**

PACIENTE CON RETRASO DEL DESARROLLO E HIPOTONIA CONGENTICA, CON ESTIGMAS MALFORMATIVOS, Y SIN EPILEPSIA. SE SOSPECHA TRASTORNO GENETICO NO IDENTIFICADO. EL PACIENTE TIENE TRATAMIENTO INJUSTIFICADO CON LEVETIRACETAM, POR LO QUE INDICO RETIRADA DEL MISMO.

**PLAN Y MANEJO**

TERAPIAS DE ESTIMULACION.

SOLICITO PEV.  
LEVETIRACETAM  
100MG CADA 12 HORAS POR 10 DIAS  
50MG CADA 12 HORAS POR 10 DIAS  
SUSPENDER.  
CITA CON NEUROLOGIA EN 3 MESES.

Evolucion realizada por: OTMAN FERNANDEZ CONCEPCION-Fecha: 15/03/2019 10:25:29

*PEV*  
*Viciana 3 de Mayo,*  
*07:15 A*



MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DEL ECUADOR  
1768034950001 -

RHsClxFaPDF  
Pag: 2 de 2  
Fecha: 15/03/19  
Edad: 1 AÑOS  
Sexo: Masculino  
Gestareo: 2  
Grupo Sanguíneo:

HISTORIA CLINICA No. CI 1851366664

LIAN ANDRE DIAZ ESTRADA

Ocupación SIN REGISTRAR

Departamento: 18 TUNGURAHUA Municipio: AMBATO

Dirección: AV GONZALEZ SUAREZ Y ABDON CALDERON Teléfono: 0983243475

\*1851366664\*

DIAGNOSTICO R620 RETARDO EN DESARROLLO

Tipo PRINCIPAL

*Dr. Otman Fernandez*  
NEUROLOGO, PhD OTMAN FERNANDEZ CONCEPCION  
Senescyt 6814R-15-22210 Reg. 1756843411  
M.O.P. 1756843411 NEUROLOGIA PEDIATRICA - RH-046

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DEL ECUADOR  
1769034950001 -

RH:Dr:FePDF

Pag: 1 de 1

Fecha: 21/08/19

Edad: 2 AÑOS

Sexo: Masculino

Grupos: 2

Grupo Sanguíneo:

HISTORIA CLINICA No. CI 1051366664

LIAN ANDRE DIAZ ESTRADA

Ocupación: SIN REGISTRAR

Departamento: 18 TUNGURAHUA

Municipio:

AMBATO

Dirección: AV GONZALEZ SUAREZ Y ABDON CALDERON

Teléfono: 0983243475

\*1851366664\*

SEDE DE ATENCIÓN: 003 HOSP BACA ORTIZ

FOLIO: 33 FECHA: 21/08/2019 09:27:34 TIPO DE ATENCION: AMBULATORIO

MOTIVO DE CONSULTA

control con rx

ENFERMEDAD ACTUAL

paciente con limitación a la prono supinación se solicitaron rx para valoración

EXAMEN FISICO

CABEZA Y OÍDAS: limitación a la prono supinación

ANALISIS

rx izquierda con sinostosis radio cubital proximal de dorsal y se explica a la madre que el manejo es

quirúrgico ya que por la cual se ingresa a la lista de espera

PLAN Y MANEJO

control en 5 meses

lista de espera

Evolución realizada por: LUIS GERARDO ESPIN VILLAMARIN-Fecha: 21/08/2019 09:36:40

DIAGNOSTICO 0749 MALFORMACION CONGENITA DE MIEMBROS NO ESPECIFICADA Tipo: PRINCIPAL

Dr. Luis C. Espin V.  
ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGIA  
Luz Feb 478 212  
C.I. 09002744  
LUIS GERARDO ESPIN VILLAMARIN  
Rco. 500907845  
TRAUMATOLOGIA Y ORTOPEdia - RH-012

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DEL ECUADOR  
1768034950001 -

RH-CR-FoPDF  
Pag: 1 de 1  
Fecha: 27/09/19  
Edad: 2 AÑOS  
Sexo: Masculino  
Gravidez: 2  
Grupo Sanguíneo:

HISTORIA CLINICA No. CI 1851366664

LIAN ANDRE DIAZ ESTRADA

Ocupación SIN REGISTRAR

Departamento: 18 TUNGURAHUA

Municipio:

AMBATO

Dirección: AV GONZALEZ SUAREZ Y ABDON CALDERON

Teléfono: 0983243475

\*1851366664\*

SEDE DE ATENCIÓN:	003	HOSP BACA ORTIZ		
FOLIO	36	FECHA 27/09/2019 10:32:25	TIPO DE ATENCION	AMBULATORIO

**MOTIVO DE CONSULTA**

CONTROL Y CERTIFICADO

**ENFERMEDAD ACTUAL**

CON MEJORA EN EL DESARROLLO:

- SE PARA Y DA PASOS CON APOYO

- UTILIZA LA PINZA DIGITAL

- UTILIZA LA PALABRA MAMA, NO OTRAS SILABAS O PALABRAS.

**EXAMEN FISICO**

- PC: 50.5 CM (ENTRE Z1 Y Z2)

- HIPOTONIA GLOBAL, PERO CON MEJORIA DEL TONO MUSCULAR.

- SIN FOCALIDAD NEUROLOGICA.

**ANALISIS**

PACIENTE CON RETRASO DEL DESARROLLO E HIPOTONIA CONGENITICA, CON ESTIGMAS MALFORMATIVOS, Y SIN EPILEPSIA. SE SOSPECHA TRASTORNO GENETICO NO IDENTIFICADO.

**PLAN Y MANEJO**

TERAPIAS FISICA Y DE ESTIMULACION

OBSERVACION POR NEUROLOGIA EN 3 MESES

Evolucion realizada por: OTMAN FERNANDEZ CONCEPCION-Fecha: 27/09/2019 10:36:45

**DIAGNOSTICO** R620 RETARDO EN DESARROLLO  
ETIOLOGIA PRENATAL

Tipo PRINCIPAL

OTMAN FERNANDEZ CONCEPCION  
Reg. 1759843411  
NEUROLOGIA PEDIATRICA - RH-046

  
OTMAN FERNANDEZ CONCEPCION  
Reg. 1759843411  
NEUROLOGIA PEDIATRICA - RH-046

HOSPITAL PEDIÁTRICO "BACA ORTIZ"  
SERVICIO DE TRAUMATOLOGIA.

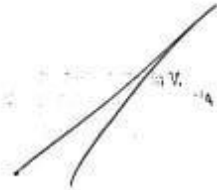
QUITO DM, 03/09/2019

## *Certificado Médico*

Informo que el paciente: **DIAZ ESTRADA LIAN ANDRE A** con historia clínica N° **185136664** , con diagnóstico de **RADIO SINOSTOSIS, CIE-10 (S47)**, PERMANECE HOSPITALIZADO DESDE EL 01/09/2019 HASTA EL 03/09/2019.

LA PACIENTE EN MENCION AMERITA CONTROLES SUBSECUENTES

Atentamente,



**Dr. LUIS GERARDO ESPIN VILLAMARIN**  
**MÉDICO TRATANTE**  
**SERVICIO DE TRAUMATOLOGIA**  
**HOSPITAL PEDIÁTRICO BACA ORTIZ**

Dirección Avda. Colón y 6 de Diciembre Telf. 2220-979-2222-207 Ext. 135  
Mail: [hpbortiz@hotmail.com](mailto:hpbortiz@hotmail.com)

Edad de Desarrollo

Nombre: <i>Diana Elizabeth Llanos Ariza</i>		Fecha: <i>14 de Enero 2019</i>												
Edad: <i>3 años</i>		Grado escolar:												
Edad	0 a 3 meses	3 a 6 meses	6 a 9 meses	9 a 12 meses	1 a 1 1/2 años	1 1/2 a 2 años	2 a 2 1/2 años	2 1/2 a 3 años	3 a 3 1/2 años	3 1/2 a 4 años	4 a 4 1/2 años	4 1/2 a 5 años	5 a 6 años	6 a 7 años
Desarrollo Cognoscitivo					<i>44%</i>									
Desarrollo Lingüístico					<i>3%</i>									
Desarrollo Socioemocional					<i>42%</i>									
Desarrollo Físico					<i>22%</i>									
Desarrollo Adaptativo					<i>40%</i>									

Aspectos a trabajar:

Desarrollo Cognoscitivo <i>Percepción de Figuras de similitud, sereno, de tamaño de las formas geométricas</i>	Desarrollo Lingüístico <i>Subvocalización Intencional Sustentada Sustentada Sustentada</i>	Desarrollo Socioemocional <i>Manifiesta Requisito de manipulación Gestiona el desarrollo de interacción de objetos</i>	Desarrollo Adaptativo <i>Subvocalización Intencional Sustentada Sustentada Sustentada</i>	Desarrollo Físico <i>Manifiesta Aplazamiento Resistencia Sustentada</i>
---	---	---	--	--



GEN-FMR1-17-02-2020

Nombre del Paciente:	Lian André Díaz Estrada	Tipo de Muestra:	Sangre Total
Solicitante	Dr. Juan Carlos Pozo	Procedencia:	Hospital Baca Ortiz
Fecha de toma de muestra:	17 de Febrero de 2020	Fecha de entrega de resultados:	28 de Febrero de 2020
Genetista responsable: Dra. Dora Sánchez			

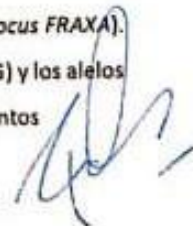
## INFORME DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL SÍNDROME DEL X FRÁGIL ANÁLISIS DE LA EXPANSIÓN DEL TRIPLETE CGG DEL GEN FMR1

### 1. OBJETIVO DEL ESTUDIO GENÉTICO

Llevar a cabo el estudio genético del Síndrome X frágil (SFX), una enfermedad genética caracterizada por un déficit intelectual entre leve y grave, que puede estar asociado a trastornos del comportamiento y a rasgos físicos característicos. El SFX está causado por el silenciamiento transcripcional del gen *FMR1* por una expansión progresiva y la subsecuente metilación de la repetición del trinucleótido CGG en la región 5' no traducida del gen. Las mutaciones completas se originan de alelos inestables llamados premutaciones (de 55 a 200 CGG repetidos). Las premutaciones están asociadas con fenotipos distintos del SFX, como el riesgo de fallo ovárico prematuro en mujeres, y el síndrome de ataxia/temblor asociado a X frágil o FRAXTAS. En algunos casos raros, el SFX es consecuencia de mutaciones puntuales intragénicas de *FMR1* y no de las repeticiones de CGG. El gen *FMR1* se localiza en la región cromosómica Xq27.3 y codifica para la proteína FMRP, una proteína de unión al ARN que regula la síntesis de proteínas y otras vías de señalización en las dendritas. Se considera que el silenciamiento de *FMR1* reduce la plasticidad sináptica y la modulación del cerebro, incluyendo el hipocampo.

### 2. ANÁLISIS REALIZADO – METODOLOGÍA:

Amplificación por PCR de la región que contiene los tripletes CGG del gen *FMR1* (locus FRAXA). Mediante esta PCR se amplifican los alelos normales (menos de 55-60 tripletes CGG) y los alelos premutacionales (entre 55-60 y 200 repeticiones CGG). La detección de los fragmentos



amplificados se realizó mediante electroforesis capilar en un *Applied Biosystems® 3500 DX Genetic Analyzer* mediante marcaje fluorescente.

### 3. INTERPRETACIÓN DE LOS POSIBLES RESULTADOS

Nº de repeticiones (CGG)n	Interpretación
5-44	Número normal de repeticiones.
45-54	Alelos intermedios que podrían ser inestables y expandirse cuando son transmitidos por la madre
55-200	Alelos premutacionales. No se asocian al desarrollo de SFX pero varones en riesgo de desarrollar FXTAS y mujeres en riesgo de desarrollar POI y FXTAS. Descendencia en riesgo de SFX
>60	Número de repeticiones en rango patológico

### 4. RESULTADOS OBTENIDOS

Gen FMR1 (locus FRAXA)	DG19/0812-XF	Interpretación
Número de tripletes CGG	32	Genotipo normal

El paciente LÍAN ANDRÉ DÍAZ ESTRADA tiene un genotipo NORMAL (32 repeticiones del triplete CGG en homocigosis) en el gen *FMR1*.

### 5. CONCLUSIONES

El cuadro clínico del paciente LÍAN ANDRÉ DÍAZ ESTRADA, no es debido a la presencia de una expansión inestable de los tripletes CGG en la región 5' no codificante del gen *FMR1*.

Atentamente,



Dra. Dora Sánchez  
Genetista Molecular

