

## REPORTE DE CASO

# Síndrome dismórfico neonatal: reporte de caso de un diagnóstico severo

Flor Ismena Cari<sup>1</sup>, Roy Jonatan Rojas-Guerra<sup>2</sup><sup>1</sup> Centro de Telemedicina, Seguro Social de Salud, EsSalud, Lima, Perú<sup>2</sup> Jacobi Medical Center, Albert Einstein College of Medicine, NY, Estados Unidos

## RESUMEN

**Introducción:** El síndrome dismórfico hace referencia a los pacientes que presenten al nacer alguna anomalía física, estructural y/o funcional. Se estima que anualmente el 6 % de niños a nivel mundial nacen con una anomalía congénita y más de 300 000 mueren durante su primer mes de vida. Su diagnóstico puede llegar a ser complicado e incluso subjetivo, sobre todo cuando existen variaciones fenotípicas, diferentes grados de severidad y comorbilidades asociadas, y patologías maternas no evaluadas de manera adecuada ni oportuna. A esto se le suma que es necesario el uso de pruebas genéticas que en muchas ocasiones no son de fácil acceso.

**Objetivo:** Informar sobre las manifestaciones clínicas y complicaciones del síndrome dismórfico.

**Presentación del caso:** Se presenta el caso de un recién nacido de 30 semanas según Capurro, cuya madre tenía antecedente de diabetes e inadecuado control prenatal. El neonato presenta múltiples rasgos dismórficos, además de atresia de esófago. Se plantean como posibles diagnósticos una asociación VACTERL (defectos vertebrales, malformaciones anales, cardiopatías congénitas, alteraciones traqueo-esofágicas, malformaciones renales y alteración en extremidades) o una trisomía 18. Este último llegó a confirmarse mediante pruebas genéticas, pero posterior a la defunción del paciente, ocurrida al final de la tercera semana de vida.

**Conclusiones:** El abordaje del neonato con síndrome dismórfico representa un verdadero desafío diagnóstico, terapéutico y social. La falta de recursos y deficiencias en el sistema de salud hacen difícil un diagnóstico precoz, más aún en estas patologías infrecuentes.

**Palabras clave:** Enfermedades y Anomalías Neonatales Congénitas y Hereditarias; Anomalías Congénitas; Genética; Cariotipo Anormal (Fuente: DeCS)

## Citar como:

Ismena Cari F, Rojas-Guerra RJ. Síndrome dismórfico neonatal: reporte de caso de un diagnóstico severo. *Investig Innov Clin Quir Pediatr.* 2024;2(1):72-5. doi:10.59594/iicqp.2024.v2n1.84

## Autor corresponsal:

Flor Ismena Cari  
Dirección: Jirón Domingo Cueto 120, Lince 15073. Lima  
Teléfono: +51939274043  
Correo electrónico: ginacarim@gmail.com

## ORCID iDs

Flor Ismena Cari  
 <https://orcid.org/0000-0002-1926-9101>  
Roy Jonatan Rojas-Guerra  
 <https://orcid.org/0000-0002-7898-333X>

Recibido : 21/08/2024

Aprobado : 20/03/2024

Publicado : 23/04/2024



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

Copyright © 2024, Investigación e Innovación Clínica y Quirúrgica Pediátrica.

## Dysmorphic syndrome: case report of a severe diagnosis

## ABSTRACT

**Introduction:** Dysmorphic syndrome refers to patients presenting at birth with some physical, structural, and functional abnormality. It is estimated that annually, 6% of children worldwide are born with a congenital anomaly, and more than 300,000 die during their first month of life. Diagnosis can be complicated and even subjective, especially when there are phenotypic variations, different degrees of severity and associated comorbidities, and maternal pathologies that are not adequately or timely evaluated. In addition, it is not uncommon to need genetic tests that are not necessarily easy to access.

**Objective:** To report the clinical manifestations and complications of dysmorphic syndrome.

**Case presentation:** We present the case of a newborn of 30 weeks, according to Capurro, born to a mother with a history of diabetes and inadequate prenatal control. The newborn presents multiple dysmorphic features in addition to esophageal atresia. A VACTERL association or trisomy 18 were suggested as possible diagnoses. The latter was confirmed by genetic testing, but after the patient's death, which occurred at the end of his third week of life.

**Conclusions:** The approach to the neonate with dysmorphic syndrome represents a real diagnostic, therapeutic, and social challenge. The lack of resources and deficiencies in the health system make early diagnosis difficult, even more so in these infrequent pathologies.

**Keywords:** Congenital, Hereditary, and Neonatal Diseases and Abnormalities; Congenital Abnormalities; Genetics; Abnormal Karyotype (Source: MeSH)

## INTRODUCCIÓN

El síndrome dismórfico hace referencia a los pacientes que presentan al nacer alguna anomalía física, estructural y/o funcional. También se le conoce con el nombre de anomalías congénitas (1). Se estima que anualmente el 6 % de los niños a nivel mundial nacen con una anomalía congénita (2) y más de 300,000 mueren durante el primer mes de vida (3). En los países de medianos y bajos ingresos, su impacto es más serio y con consecuencias más complejas (2). Así, en Perú, las anomalías congénitas letales son la cuarta causa de mortalidad neonatal (4).

El síndrome dismórfico, dependiendo de la etiología, suele tener patrones clínicos característicos que se deberían reconocer al momento de hacer la exploración física del recién nacido (5). Sin embargo, en ciertos casos el diagnóstico clínico puede llegar a ser complicado e incluso muy subjetivo (6). Esto puede deberse a diferentes factores, como la presencia de variaciones fenotípicas entre los pacientes con la misma enfermedad (7), diferentes grados de severidad y comorbilidades asociadas (8,9), así como también patologías maternas no evaluadas adecuadamente ni tratadas de manera oportuna (10,11). A esto se suma la necesidad de realizar pruebas genéticas (1,12), necesidad usualmente insatisfecha por cuestiones de acceso, disponibilidad y costos.

### Caso clínico

Recién nacido (RN) de sexo masculino, producto de tercera gestación de madre de 34 años de edad, quien acudió a solo tres controles prenatales durante la gestación. El día de nacimiento, la madre acudió al Servicio de Emergencias del Hospital I Jorge Voto Bernaldes de nivel de atención II-1, por sensación de desvanecimiento, evidenciándose bradicardia fetal con 80 latidos por minuto. Aproximadamente 30 minutos antes de su ingreso, presentó ruptura de membranas, con líquido amniótico fétido y de color amarillo claro. Adicionalmente, reportó haber presentado hipertensión gestacional (HTG) en su anterior embarazo e infección del tracto urinario (ITU) a los 6 meses del presente embarazo. No recuerda tratamiento para ninguno de los casos y niega haber consumido sustancias como alcohol o drogas.

Se realizó cesárea de emergencia, bajo anestesia epidural. El producto fue un RN de sexo masculino con APGAR de 2 al minuto y 5 a los cinco minutos, precisando reanimación cardiopulmonar (RCP) neonatal. Fue intubado al minuto de iniciado el RCP con un tubo endotraqueal de 2.5 french y se aplicó ventilación manual con "Ambú" por 10 minutos, respondiendo satisfactoriamente. El resultado de Capurro fue de 30 semanas de gestación, con un peso de 994 gramos (por debajo del percentil 10 para su edad gestacional), talla de 32 cm (3 desviaciones estándar por debajo del promedio), perímetro cefálico de 26 cm (por debajo del percentil 3) y perímetro torácico de 23 cm (debajo del percentil 10). Ingresó a la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) Neonatal. En el proceso de la hospitalización se le mantuvo con ventilación mecánica y a las horas de nacido se realizó un cateterismo umbilical.

### Examen físico

A la exploración física, el RN tuvo una frecuencia cardíaca de 137 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 36 respiraciones por minuto, saturación de oxígeno de O<sub>2</sub>: 100 % con una fracción inspiratoria de oxígeno de 50 %. El RN presentó piel rosada, llenado capilar menor de 3 segundos, cráneo microcéfalo, fontanelas amplias y facies dismórfica: micrognatia, macroglosia. No se detectó la presencia de pabellones auriculares bilaterales, ni conducto auditivo externo derecho e izquierdo, cuello alado y adenomegalias. Tórax simétrico con pectum excavatum, murmullo vesicular adecuado por auscultación cardio pulmonar, no se auscultaron ruidos respiratorios agregados (esto luego de administración de 4 cc de surfactante). El precordio presentó ruidos cardíacos rítmicos de buena intensidad, con soplo de características no descritas. El abdomen excavado, ruidos hidroaéreos ausentes, no visceromegalias. En genitales no se palparon testículos descendidos, ni tampoco malformación ano-rectal, extremidades inferiores tuvieron presencia de ambos pies varos y polidactilia.

### Pruebas complementarias

El resultado del hemograma al ingresos a UCI se encontró dentro de los rangos normales para un recién nacido (Tabla 1). No obstante, en el perfil de coagulación se encontró trombocitopenia, junto con tiempo de protrombina (TP) y el tiempo de tromboplastina parcial activado (TTPa) y tiempo de trombina (TT) mayores a lo esperado para un paciente de su edad. Se encontraron también los niveles glucosa y urea dentro de los rangos normales. Los niveles de aspartato aminotransferasa (TGO), creatina quinasa (CK) y lactato deshidrogenasa (LDH) estuvieron por encima de los valores normales. Los electrolitos se encontraron dentro de los valores normales y la radiografía tóraco-abdominal (Figura 1) evidenció un tórax con parénquima libre y patrón hiliar no muy marcado. Se evidenció una cardiomegalia propia de la edad. A nivel abdominal no se observaron niveles hidroaéreos, ni burbuja gástrica, siendo todo el abdomen radio-opaco. Post cesárea, en los exámenes auxiliares realizados a la madre se evidenció incremento y valores de glucosa por encima de lo normal, diagnosticando Diabetes Mellitus (DM). Se desconoce si esta patología inició en el transcurso del embarazo por la falta de controles prenatales.

Los diagnósticos confirmados finales fueron: enfermedad de membrana hialina por inmadurez pulmonar relacionada con prematuridad, atresia esofágica, asfixia perinatal y síndrome dismórfico: microcefalia, micrognatia, macroglosia, ausencia bilateral de pabellones auriculares y conducto auditivo externo, pies varos bilaterales, sepsis neonatal y trastorno de la coagulación. Debido a la evidencia recolectada, se tuvieron como diagnósticos presuntivos la asociación VACTERL (defectos vertebrales, malformaciones anales, cardiopatías congénitas, alteraciones traqueo-esofágicas, malformaciones renales y alteración en extremidades) y síndrome de Edwards.

El paciente quedó bajo monitorización permanente mientras se gestionaba la referencia a un hospital de mayor complejidad.

**Tabla 1.** Resultados de laboratorio del paciente neonatal

| Examen                       | Valores                    |
|------------------------------|----------------------------|
| <b>Hemograma completo</b>    |                            |
| Hemoglobina                  | 15,9 g/dL                  |
| Hematocrito                  | 0.49                       |
| Leucocitos                   | 8800 cel/mm <sup>3</sup>   |
| Segmentados                  | 0.59                       |
| Abastionados                 | 0.02                       |
| Eosinófilos                  | 0.05                       |
| Linfocitos                   | 0.29                       |
| Monocitos                    | 0.09                       |
| <b>Perfil de coagulación</b> |                            |
| Plaquetas                    | 100000 cel/mm <sup>3</sup> |
| TP                           | 21,7 seg                   |
| TTPa                         | 73,3 seg                   |
| TT                           | 30,3seg                    |
| Fibrinógeno                  | 1,2 g/L                    |
| <b>Electrolitos</b>          |                            |
| Na <sup>+</sup>              | 142 mmol/L                 |
| K <sup>+</sup>               | 4,42 mmol/L                |
| Ca <sup>2+</sup>             | 1,10 mmol/L                |
| Cl <sup>-</sup>              | 101 mmol/L                 |
| <b>Otros</b>                 |                            |
| Glucosa                      | 80,7 mg/dL                 |
| Urea                         | 27 mg/dL                   |
| Creatinina                   | 0,70 mg/dL                 |
| TGO                          | 158,5 U/L                  |
| TGP                          | 10 U/L                     |
| CK                           | 1218 U/L                   |
| LDH                          | 2152 U/L                   |
| PCR                          | 0,1 mg/dL                  |

**TP:** Tiempo de protrombina, **TTPa:** Tiempo de tromboplastina parcial activado, **TT:** Tiempo de trombina, **TGO:** Aspartato aminotransferasa, **TGP:** Alanina-aminotransferasa, **CK:** Creatina quinasa, **LDH:** Lactato deshidrogenasa, **PCR:** Proteína C reactiva

No obstante, falleció culminando la tercera semana de vida. El resultado del cariotipo llegó posterior a su defunción, confirmando el diagnóstico de síndrome de Edwards.

## DISCUSIÓN

Reportamos el caso de un recién nacido diagnosticado con síndrome dismórfico y síndrome de Edwards. Es sabido que el síndrome dismórfico tiene una incidencia de 1 cada 10,000 a 40,000 recién nacidos vivos, siendo más frecuente en el sexo masculino (13). En nuestro reporte, los fenotipos de este síndrome evidenciados fueron atresia esofágica, polidactilia y pies varos. Adicionalmente, se sospechó de dos condiciones: la primera, una comunicación interventricular (CIV) por la presencia del soplo y la prematuridad (14); la segunda,



**Figura 1.** Radiografía tóraco-abdominal del paciente neonatal

una fístula traqueo-esofágica que, si bien es de incidencia relativamente baja, suele asociarse a la atresia esofágica (15). No obstante, para su confirmación resultaba necesario el uso de pruebas diagnósticas especializadas con las que no contaba el centro de salud. A pesar de ello, se ha descrito que una asociación tipo VACTERL suele ser frecuente en niños con atresia esofágica y fístula traqueo-esofágica, las cuales a su vez se asocian con presencia de defectos cardíacos congénitos (16,17). El diagnóstico materno de diabetes posiblemente haya sido uno de los factores relacionados con la mala formación del feto, lo que conllevó a su nacimiento precoz (11). Esto ya ha sido reportado previamente, con casos de recién nacidos diagnosticados con VACTERL producto de madres con diabetes mellitus (11,18).

El recién nacido fue diagnosticado con síndrome de Edwards, conocido también como trisomía del cromosoma 18. Esta condición es causada por una cromosomía autosómica, condición que genera un cromosoma extra en el par cromosómico número 18 (19). Tiene una prevalencia de 1 cada 6,000 – 8,000 recién nacidos y se estima que aproximadamente el 50 % vive más de 1 semana, y solo el 5-10 % supera el año de vida (19,20). En el caso de nuestro paciente, se sospechó de este síndrome por ser la segunda más frecuente (el síndrome de Down fue inicialmente descartado), por sospecha de defecto cardíaco congénito que suele acompañar a la trisomía 18 (que se da en aproximadamente el 75 % de los casos) y por sospecha de atresia esofágica con fístula tráqueo-esofágica (que se da en el 5-25 % de los casos) (19,21).

El diagnóstico definitivo de los síndromes dismórficos suele necesitar pruebas especializadas que, en nuestra realidad, son de difícil acceso para la población, principalmente para la de bajos recursos. Por otra parte, se resalta la importancia de un control prenatal adecuado, pues no solo es efectiva para la disminución de la mortalidad materno-perinatal, sino también para el diagnóstico oportuno de defectos congénitos. Finalmente, recordar que el abordaje del neonato con síndrome dismórfico incluye también el aspecto psicológico de los padres, por lo que representa un verdadero desafío diagnóstico, terapéutico y social.

### Contribución de los autores

Conceptualización: FIC, RJRG; colección, manejo y curación de datos: FIC, RJRG; análisis de datos: FIC, RJRG; visualización: FIC, RJRG; redacción de la versión original: FIC, RJRG; redacción y revisión de la versión final: FIC, RJRG; financiamiento: FIC, RJRG.

### Financiamiento

El presente estudio fue autofinanciado.

### Aspectos éticos

Los autores declaran haber obtenido el consentimiento por parte de los padres o apoderados de los pacientes para el uso de información de los pacientes.

### Conflictos de interés

Los autores no tienen ningún conflicto de interés asociado con el material presentado en el manuscrito.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Jones KL, Adam MP. Evaluation and diagnosis of the dysmorphic infant. *Clin Perinatol*. 2015;42(2):243-61, vii-viii. doi: 10.1016/j.clp.2015.02.002
- Christianson AL, Howson CP, Modell B. Global report on birth defects: the hidden toll of dying and disabled children. White Plains (NY): March of Dimes Birth Defects Foundation; 2006.
- World Health Organization. Congenital anomalies. 2015 [Internet]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/>
- Ávila J, Tavera M, Carrasco M. Características epidemiológicas de la mortalidad neonatal en el Perú, 2011-2012. *Rev Peru Med Exp Salud Publica*. 2015;32(3):423-30. doi: 10.17843/rpmesp.2015.323.1670
- Lacassie Y. Evaluación diagnóstica del paciente dismórfico. *Rev Médica Clínica Las Condes*. 2015;26(4):452-7. doi: 10.1016/j.rmcl.2015.06.021
- Smpokou P, Lanpher BC, Rosenbaum KN. Important Considerations in the Initial Clinical Evaluation of the Dysmorphic Neonate. *Adv Neonatal Care*. 2015;15(4):248-52. doi: 10.1097/ANC.0000000000000216
- Aviña-Fierro JA, Terrence-Wilson B. Síndrome dismórfico con anomalías congénitas múltiples: clasificación actual. *Rev Mex Pediatr* [Internet]. 2009 [citado el 21 de agosto de 2023];76(3):132-5. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediatr/sp-2009/sp093g.pdf>
- Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:56. doi: 10.1186/1750-1172-6-56
- Solomon BD, Baker LA, Bear KA, Cunningham BK, Giampietro PF, Hadigan C, et al. An approach to the identification of anomalies and etiologies in neonates with identified or suspected VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheo-esophageal fistula with esophageal atresia, cardiac anomalies, renal anomalies, and limb anomalies) association. *J Pediatr*. 2014;164(3):451-457.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2013.10.086
- Shaw-Smith C. Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology. *J Med Genet*. 2006;43(7):545-54. doi: 10.1136/jmg.2005.038158.
- Castori M. Diabetic embryopathy: a developmental perspective from fertilization to adulthood. *Mol Syndromol*. 2013;4(1-2):74-86. doi: 10.1159/000345205
- González-Meneses A. Dismorfología clínica y genética I: enfoque diagnóstico del paciente dismórfico. *An Pediatr Contin*. 2008;6:140-6. doi: 10.1016/S1696-2818(08)74868-6
- Ávila-Iglesias MC, Rojas-Maruri CM, Ávila-Iglesias MC, Rojas-Maruri CM. Asociación VACTERL. Presentación de un caso en sesión anatomo-patológica y consideraciones generales. *Acta Pediatr Mex*. 2017;38(5):330-6. doi: 10.18233/APM38No5pp330-3361473
- Spicer DE, Hsu HH, Co-Vu J, Anderson RH, Fricker FJ. Ventricular septal defect. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9:144. doi: 10.1186/s13023-014-0144-2
- Slater BJ, Rothenberg SS. Tracheoesophageal fistula. *Semin Pediatr Surg*. 2016;25(3):176-8. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2016.02.010
- Diaz LK, Akpek EA, Dinavahi R, Andropoulos DB. Tracheoesophageal fistula and associated congenital heart disease: implications for anesthetic management and survival. *Paediatr Anaesth*. 2005;15(10):862-9. doi: 10.1111/j.1460-9592.2005.01582.x
- Lautz TB, Mandelia A, Radhakrishnan J. VACTERL associations in children undergoing surgery for esophageal atresia and anorectal malformations: Implications for pediatric surgeons. *J Pediatr Surg*. 2015;50(8):1245-50. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2015.02.049
- Castori M, Rinaldi R, Capocaccia P, Roggini M, Grammatico P. VACTERL association and maternal diabetes: a possible causal relationship? *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008;82(3):169-72. doi: 10.1002/bdra.20432
- Cereda A, Carey JC. The trisomy 18 syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2012;7:81. doi: 10.1186/1750-1172-7-81
- Saldarriaga W, Rengifo-Miranda H, Ramírez-Cheyne J. Síndrome de trisomía 18: Reporte de un caso clínico. *Rev Chil Pediatría*. 2016;87(2):129-36. doi: 10.1016/j.rchipe.2015.08.006
- Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. *Am J Med Genet*. 1994;49(2):175-88. doi: 10.1002/ajmg.1320490204