

# ¿RECONOCERÍAS AL LEOPARDO ?



Rolando Soto Vera – Interno pediatría USS

Paciente sexo masculino  
Parto vaginal  
39 Semanas AEG  
PN: 3600 g  
TN: 49 cm  
CC: 33 cm  
Buena adaptación del RN:  
APGAR : 8-9-10



3 HRS

DESATURACIONES LEVES (Sat P02 88-93%)

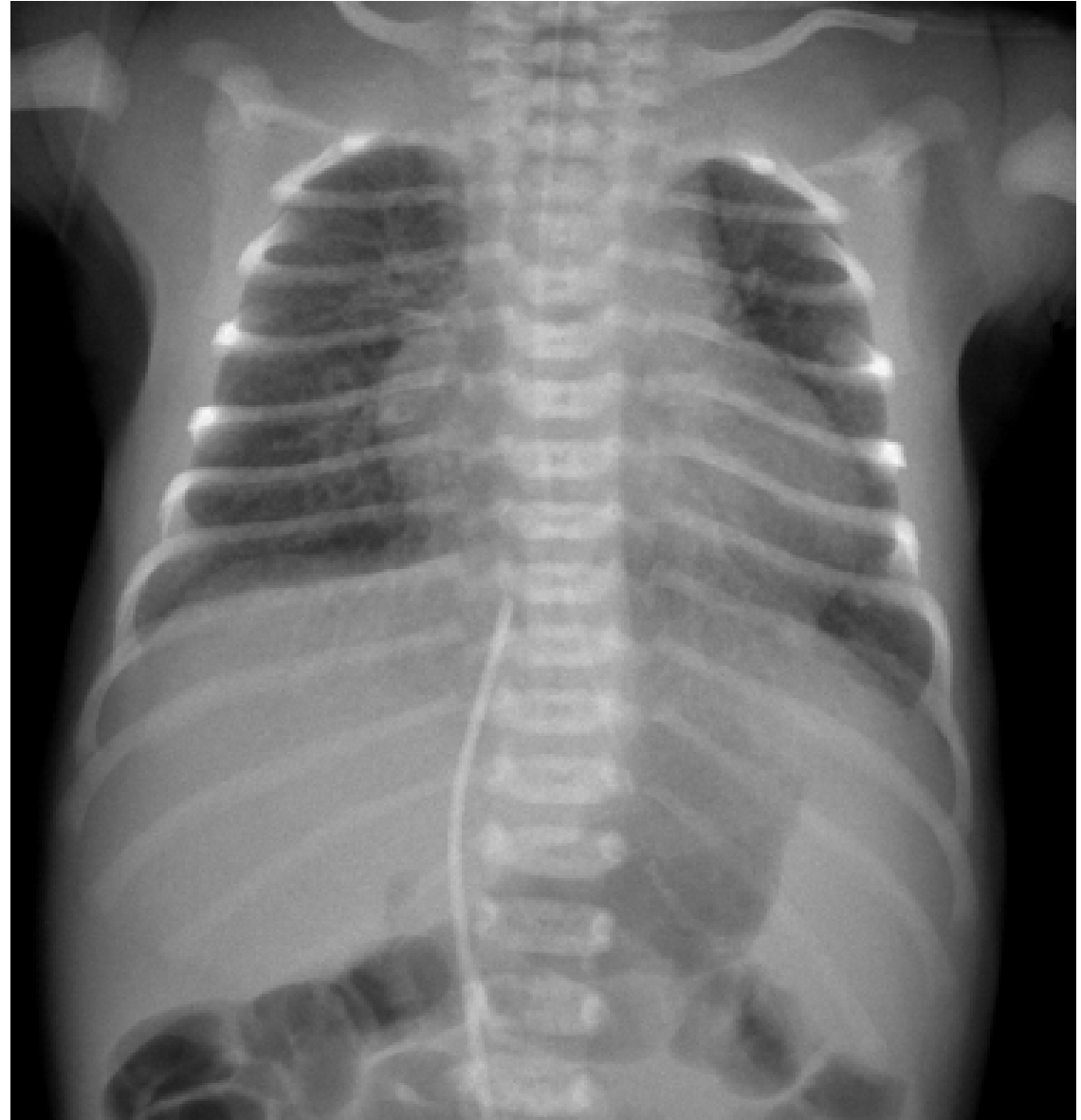
CIANOSIS CENTRAL DURANTE DOS  
EPISODIOS DE VÓMITOS

UCIN

# PACIENTE EN UCIN

- Evidentes signos de dificultad respiratoria
- Requiere apoyo con terapia de alto flujo calentado y humidificado
- Requiere oxígeno suplementario

**Se solicitan imágenes:**  
Rx de Tórax



## EXÁMENES EN UCIN:

Examen físico: Soplo sistólico 3/6.

Exámenes de laboratorio:

- Lactato (7,4 mmol / l)
- Trombocitopenia
- Proteína C reactiva (14 mg / l)

**Se solicitan Hemocultivos e inician antibioticoterapia.**

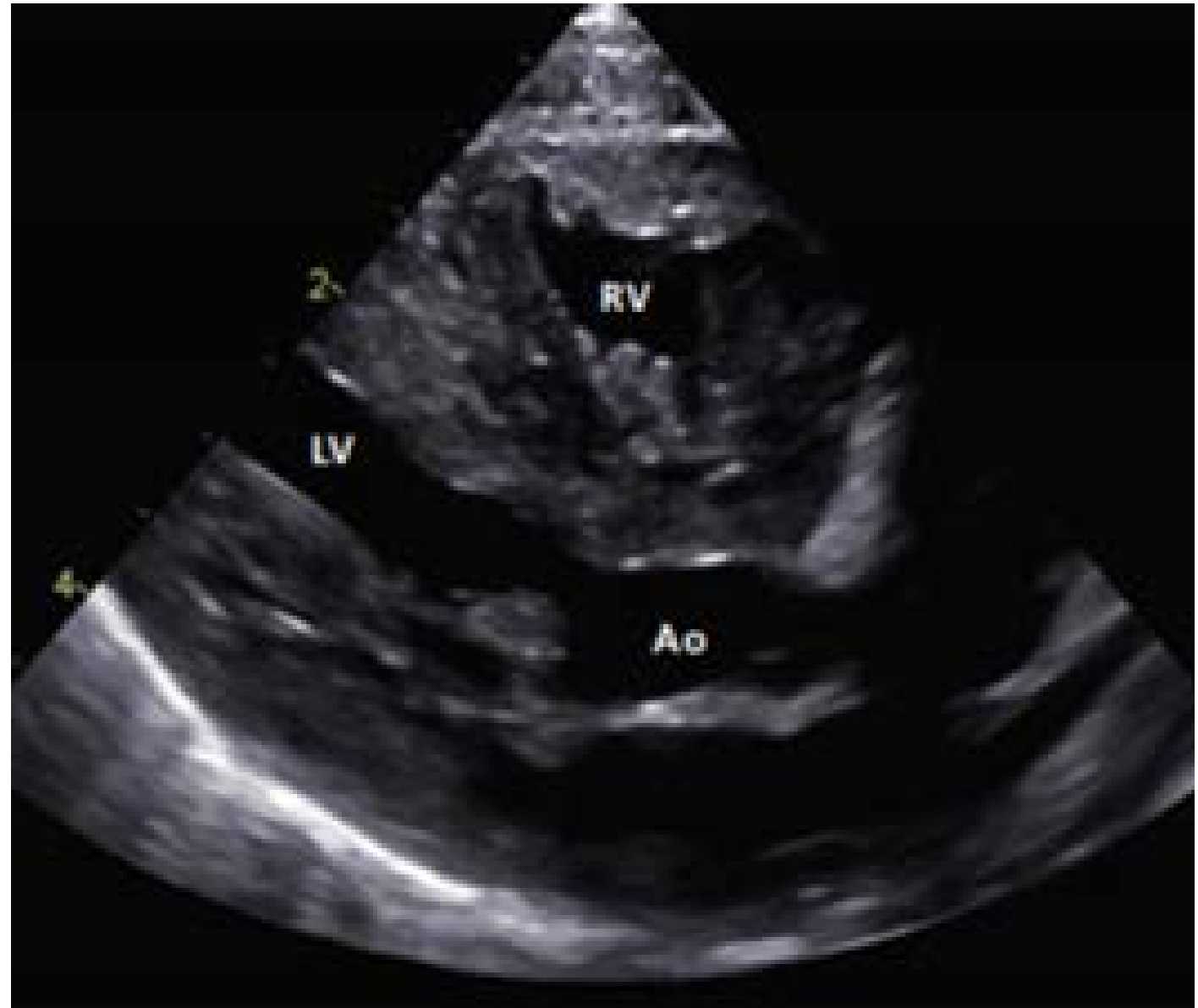
Hemocultivos salen negativos.



Por hallazgos descritos se realiza una **ecocardiografía** el primer día de vida.



En el transcurso de los días.....

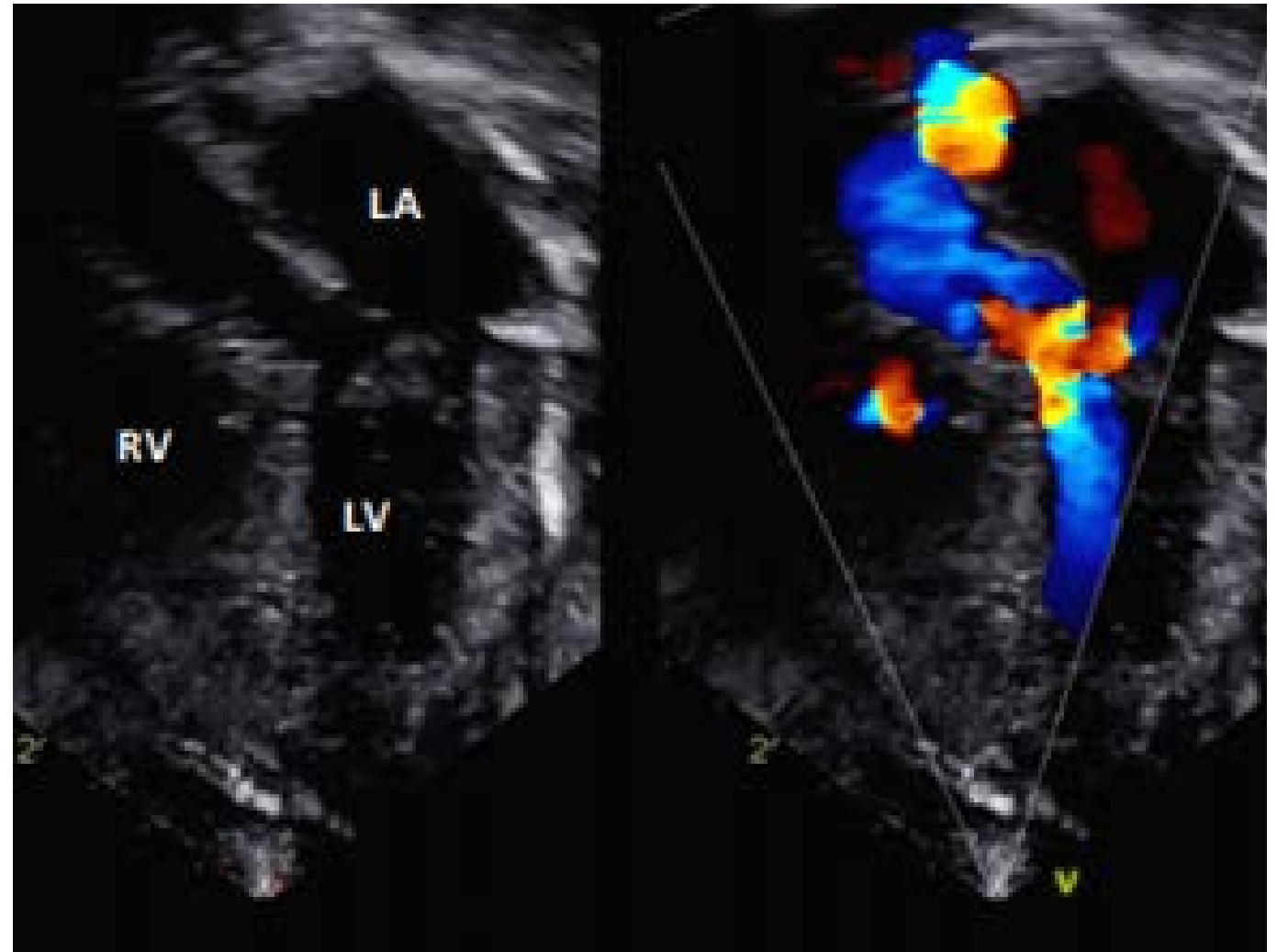


## PACIENTE ES DADO DE ALTA A DOMICILIO

Citado a visitas de seguimiento periódicas

Edad de 5 meses se realizó resección muscular

Post Cx se tuvo que continuar la terapia con propranolol.



## ¿CAUSAS DE MCH ?



Errores innatos del  
metabolismo



Pompe infantil



Mitocondriopatías.



Estudio Genético



Gen PTPN11



Dx de SN con  
múltiples lentigos

# SÍNDROME DE NOONAN (SN)

Causa sindrómica común de cardiopatía congénita.

Que cuenta con diversos fenotipos:

- **El más común es el asociado a estenosis pulmonar (50-60%)**
- **Miocardopatía hipertrófica (20%)**
- **Defectos tabique auricular secundum (6-10%)**

- **La MCH es poco común en niños**, se da con mayor frecuencia en lactantes que posterior a infancia.
- **Pronóstico MCH:** depende de la edad de presentación y etiología.

## **Causas MCH:**

Suele darse por **mutaciones en genes de proteína del sarcómero cardíaco.**

Pero causas como:

Errores innatos metabolismo, trastornos neuromusculares y síndromes de malformaciones también pueden producir una **MCH.**



# SÍNDROME DE NOONAN

Trastorno genético Multisistémico

**Incidencia** entre 1: 1000 y 1: 2500 nacidos vivos

**Características del síndrome:**

Baja estatura

Dismorfia facial leve

Retraso en el desarrollo

Dificultados de aprendizaje

Cardiopatía coronaria

Anomalías renales

Malformaciones linfáticas

Anomalías hemorrágicas



gen  
PTPN11

# PACIENTE DEL CASO CLÍNICO

Dx: SN con múltiples lentigos



Síndrome LEOPARD

L ENTIGOS  
E LECTROCARDIOGRAFICA  
O HIPERTELORISMO OCULAR  
P ESTENOSIS PULMONAR  
A NORMALIDADES GENITALES  
R ETARDO CRECIMIENTO  
D EAFNESS



¿RECONOCERÍAS AL LEOPARDO?



## REFERENCIAS

(1). Berger, T. M. B. (2021). Would you recognize the leopard? *SWISS SOCIETY OF NEONATOLOGY*, 1-16.

[https://www.neonet.ch/application/files/1016/1407/2798/COTM\\_2021\\_03.pdf](https://www.neonet.ch/application/files/1016/1407/2798/COTM_2021_03.pdf)

# ¿RECONOCERÍAS AL LEOPARDO ?



Rolando Soto Vera – Interno pediatría USS