

Almería, a 01/08/2019

Paciente: ETHAN GABRIEL AVILA VALDEBENITO

NHC: 911051

N. Episodio: -

Enfermedad Actual

Anamnesis

Paciente de 20 meses afecto de ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL (por déficit de proteína C del surfactante). ESTUDIO GENÉTICO: gen afectado SFTPC, cambio nucleótido producido c.211 A₂G, cambio aminoacídico producido p.Met71Val, genotipo heterocigoto, tipo mutación missense, efecto clínico patológico. Alteraciones en gen SFTPC se relacionan con disminución del metabolismo del surfactante pulmonar tipo 2, síndrome de distres respiratorio en prematuros y con fibrosis pulmonar idiopática. Esta patología presenta patrón autosómico dominante, el estado heterocigoto sería diagnóstico. Actualmente sigue revisiones mensuales en planta de hospitalización de nuestro hospital, precisando ciclos de corticoterapia intravenosa de forma mensual, habiendo precisado 3 ingresos hospitalarios en 6 meses de media-larga estancia. Precisa OXIGENO suplementario permanente, 24 horas al día, incluido en los desplazamientos y salidas del domicilio donde precisa portar oxígeno portátil. En momento actual no se puede realizar prueba de función pulmonar (espirometría) por edad, al no disponer en este momento de función pulmonar de lactantes.

Asocia RETRASO PSICOMOTOR, presenta sonrisa social, juega, y se mantiene sentado.

Visto por Neurología infantil por EPISODIOS PAROXÍSTICOS sin registro electroencefalográfico.

Afecto de FALLO DE MEDRO con DESNUTRICIÓN PROTEICO CALÓRICA MODERADA-GRAVE, REFLUJO GASTROESOFÁGICO Y VÓMITOS DE REPETICIÓN, portador de BOTON DE GASTROSTOMIA PERCUTÁNEA, sigue alimentación específica con fórmula (INFATRINI PEPTISORB 4 tomas de 167-168 ml (a pasar en una hora y cuarto) y una toma nocturna de 150 ml (3 horas). En actualidad no alimentación por vía oral, por HIPERSENSIBILIDAD ORAL.

Es necesario optimizar el tratamiento respiratorio, nutricional y la adherencia a la fisioterapia para que esté en las mejores condiciones de cara a reagudizaciones respiratorias. La enfermedad intersticial de la cual está afecto es una enfermedad rara, CRÓNICA, con pronóstico variable (incluso podría precisar trasplante pulmonar).

Pruebas Complementarias

BIOQUÍMICA: 12/12/2018

Glucosa 62 mg/dL Urea 17 mg/dL Creatinina ** 0.14 mg/dL Proteínas totales 6.1 g/dL Albúmina 4 g/dL Bilirrubina total ** 0.15 mg/dL Aspartato transaminasa (GOT) 36 U/L Alanina transaminasa (GPT) 21 U/L Gamma glutamiltransferasa (GGT) 12 U/L Fosfatasa alcalina (ALP) 200 U/L Colinesterasa 8139 U/L Colinesterasa Dibucaina 1381.3 U/L Colinesterasa (número de dibucaina) 83 % Sodio 143 mEq/L Potasio 4.7 mEq/L

Calcio 9.8 mg/dL Fósforo ** 3.7 mg/dL Vitamina D (25 OH) 55.8 ng/mL

Hierro 76 µg/dL Ferritina 43.3 ng/mL Transferrina 335 mg/dL Transferrina (índice de saturación; porcentaje) 18.3 % Colesterol total * 98 mg/dL Triglicéridos * 69 mg/dL Prealbúmina ** 16.1 mg/dL

HEMOGRAMA 12/12/2019

Hematíes (recuento) 4.010 Hemoglobina 10.7 g/dL Hematocrito 33.3 %

Leucocitos (recuento) 12.900 Neutrófilos (porcentaje) 30.79 % Linfocitos (porcentaje) 61.75 % Monocitos (porcentaje) 7.21 % Plaquetas 237000

- Inmunoglobulinas: Ig A 44 mg/dL, IgG 521 mg/dL, IgM 74 mg/dL.

- Test del sudor: negativo

- Ecocardiografía: normal

- Ecografía abdominal: Hígado de morfología normal y ecoestructura homogénea, sin evidencia de LOES, ni dilatación de la vía biliar intrahepática. Vesícula, porta y colédoco sin alteraciones significativas. Páncreas y retroperitoneo sin evidencia de patología. Bazo sin alteraciones ecográficas de interés. Ambos riñones con buena diferenciación corticomedular, de tamaño y morfología normales, sin signos de dilatación del sistema excretor. Vejiga urinaria de paredes regulares y uniformes. No se aprecia líquido libre abdominal. Conclusión: Exploración sin hallazgos significativos

-Aminoácidos en sangre no se objetivan alteraciones

-Aminoácidos y ácidos orgánicos en orina, elevación de aminoácidos en orina de histidina, glutamina, treonina, tirosina y triptófano, de carácter inespecífico

-HECES: elastasa fecal >500, grasa en heces: 0.1 mg/g (normal)

-ORINA. sistemático de orina, sedimento y urocultivo: normal

-Phimpedanciometría (18/06710): registro de 22 horas.

Paciente con alimentación a través de sonda nasogástrica y tomas discontinuas. tratamiento con IBP.