

- Estudio genético hipotonía, cariotipo, X fragil y prader willi pendiente
- Estudio genético enfermedad intersticial: gen afectado SFTPC, cambio nucleótido producido c.211 A>G, 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.
- Gasometría: Ph 7.35 , pCO2 35 mmHg
- EEG : Estudio electroencefalográfico sin alteraciones de valoración patológica, en el momento actual.

Juicio Clínico**Principal**

NEUMOPATÍA INTERSTICIAL
 DEFICIT PROTEINA C DEL SURFACTANTE
 INSUFICIENCIA RESPIRATORIA (HIPOXEMIA)

Secundarios

a.

DESNUTRICIÓN PROTEICO CALORICA MODERADA -SEVERA
 SINDROME EMETICO
 DESARROLLO PSICOMOTOR NO ÓPTIMO
 PECTUS EXCAVATUM
 HIPOTONIA
 RETRASO MOTOR

b.

Laringomalacia tipo 4 leve
 Traqueomalacia leve
 Broncomalacia izquierda leve.

Tratamiento**RESPIRATORIO:**

-Oxigenoterapia en gafas nasales. Mínima FiO2 para mantener SatO2>92%. De forma permanente y de carácter crónico en la actualidad debido a la patología respiratoria de base que precisa el paciente.

Para los desplazamientos del domicilio precisará portar Oxígeno portátil.

-Pulsioximetría

**Bolos de metilprednisolona intravenosa mensual.

HIDROXICLOROQUINA A 6.5 MG/KG/DÍA.

Azitromicina a días alternos 2ml vía oral cada 24 horas.

TRATAMIENTO RESPIRATORIO:

Oxigenoterapia continua

HIDROXICLOROQUINA A 6.5 MG/KG/DÍA: 2,5ml de la fórmula magistral

Azitromicina a días alternos 2ml vía oral cada 48 horas.

TRATAMIENTO DIGESTIVO:

INFATRINI PEPTISORB 4 tomas de 165 ml (a pasar en una hora y cuarto) y una toma nocturna de 150 ml (3 horas).

Aportes de 810kcal/día.

Reuteri gotas: 5 al día durante 14 días.

*PRANZO susp: 0,5 ml cada 8 horas (20 minutos antes de las tomas). Si buena tolerancia pero no disminución de los vómitos, se puede aumentar a 0,7 ml/cada 8 horas o SI AUMENTO DE SOMNOLENCIA DURANTE EL DIA AUMENTAR DE CANTIDAD LA DOSIS DE LA NOCHE, HASTA LLEGAR A 1ml.