¿Cuál es su diagnóstico?

Dificultad respiratoria, hipotiroidismo congénito e hipotonía en un recién nacido

Un infante masculino nació a término y se encontró eutrófico al nacer. En el día 6 desarrolló dificultad respiratoria grave que requirió soporte de ventilación no-invasiva y terapia con oxígeno. El examen clínico reveló hipotonía axial, mixedema congénito, ictericia cutánea, fontanelas extensas y macroglosia leve. Los resultados del tamizado neonatal sistemático confirmaron el diagnóstico de hipotiroidismo, con ausencia de tejido tiroideo. Una tomografía torácica de alta resolución (high-resolution computed tomography, HRCT) mostró opacidades alveolares e intersticiales difusas (fig. 1a).

Fig. 1. HRCT exploratoria de los dos pacientes relacionados. (a) HRCT exploratoria del infante (individuo III.2, fig. 2, ver solución) a los 16 meses, que muestra atenuaciones difusas con aspecto de vidrio molido. (b) HRCT exploratoria de la madre (individuo II.3, fig. 2, ver solución) a los 27 años, que muestra un patrón intersticial fibrosante con engrosamiento septal bilateral y atenuaciones leves con aspecto de vidrio molido.

Se administró suplemento de L-tiroxina al niño. La ventilación no-invasiva pudo retirarse después de algunos días, pero el paciente permaneció hipóxico, con una PaO_2 de 73 mm Hg cuando la suplementación de oxígeno se redujo a menos de 1 litro/min. A la edad de 3 meses se inició la administración oral de azitromicina a largo plazo, seguida por pulsos mensuales de corticosteroides (300 mg/m²/día por 3 días) y corticosteroides orales [1]. A los 10 meses, su evaluación clínica era estable. Una HRCT exploratoria mostró un incremento difuso en las atenuaciones con aspecto de vidrio molido. Se añadió hidroxycloquina al tratamiento, pero debió suspenderse luego de 4 meses debido a la neutropenia. Su estado respiratorio mejoró progresivamente con pulsos de corticosteroides y azitromicina, y a la edad de 2 años se discontinuó la terapia con oxígeno. La evaluación neurológica documentó un importante retraso motor y del habla, con hipotonía y movimientos coreicos.

La madre del paciente, de 26 años, reportó un historial médico de movimientos anormales desde los 5 años y tos crónica durante la niñez, sin etiología demostrada. La evaluación clínica documentó la aparición de corea hereditaria benigna en la infancia, que mejoró en la adultez temprana y evolucionó a mioclonos. Ella presentaba hipotiroidismo compensado.

Sorpresivamente, pese a la ausencia de molestias, los estudios respiratorios revelaron disnea de grado II según la NYHA, hipoxemia con PaO_2 de 57 mm Hg y un patrón restrictivo grave con deterioro en la difusión según las pruebas de función pulmonar. Una HRCT exploratoria mostró atenuaciones difusas con aspecto de vidrio molido, quistes subpleurales y fibrosis pulmonar leve (fig. 1b). Se descubrió una derivación espontánea masiva de izquierda a derecha a través del foramen oval persistente. Después de una clausura percutánea, la condición respiratoria de la madre mejoró parcialmente. Se indicó tratamiento con azitromicina por 3 meses, y luego corticosteroide oral continuo por un mes solamente, sin mejora objetiva alguna. Recientemente, el tratamiento se reemplazó por hidroxycloquina.

¿Cuál es su diagnóstico?

Traducción de Respiration 2016;92:188–191.

Solución en www.karger.com/diagnostico-visual-kxn-2-2021

Correspondencia: Dr. Nadia Nathan, Service de Pneumologie Pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau, 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 París, Francia, nadia.nathan@aphp.fr