



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome de Stüve-Wiedemann remedando una sepsis neonatal



Stüve-Wiedemann syndrom mimicking neonatal sepsis

Jose María Lloreda-García^{a,*}, Jose Ramón Fernández-Fructuoso^a e Inmaculada Martínez-Albaladejo^b

^a Sección de Neonatología, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Santa Lucía, Complejo Hospitalario de Cartagena, Cartagena, Murcia, España

^b Sección de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Santa Lucía, Complejo Hospitalario de Cartagena, Cartagena, Murcia, España

Disponible en Internet el 27 de diciembre de 2020

Recién nacido varón de 40 semanas trasladado al 5.º día de vida a nuestro hospital por hipotonía, crisis de atragantamiento y comienzo de fiebre. No tiene factores de riesgo infeccioso. A la exploración destaca temperatura de 38,1 °C, frecuencia cardiaca de 148 lpm, frecuencia respiratoria de 55 rpm, SatO₂ del 95% con oxígeno en gafas nasales, tensión arterial de 65/44 mmHg. Presenta buen estado general, con coloración pálida e hidratación y nutrición adecuadas. Fontanela anterior amplia, normotensa, con *filtrum* plano y largo, mejillas redondeadas, y orejas rotadas hacia atrás y de implantación baja. Paladar íntegro. La auscultación cardiaca y pulmonar es normal, estando hemodinámicamente estable y sin signos de distrés respiratorio. Abdomen sin masas ni megalias. Tiene adecuada reactividad ante estímulos e hipotonía axial y se apreciaba en ambas manos camptodactilia (fig. 1). La succión es pobre e inefectiva. Su llanto es particular, con boca cerrada. Desde su ingreso y hasta los 15 días de vida presenta episodios diarios de fiebre elevada hasta 41 °C sin elevación de reactantes de fase aguda. En un tercer hemocultivo se aísla *Escherichia coli* y se cambia antibioterapia a amikacina, siendo negativos los posteriores hemocultivos. El resto de estudios micro-



Figura 1 Puño cerrado, primer y segundo dedos sobre el tercero; quinto dedo sobre el cuarto y camptodactilia en el segundo dedo de la mano izquierda y tercero de la mano derecha.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: josem.lloreda@carm.es
(J.M. Lloreda-García).

biológicos, electrofisiológicos y de imagen fueron normales. Los episodios febriles persistieron hasta los 20 días de vida, con mejoría al evitarse el sobrecalentamiento y la manipulación. Presentaba episodios de irritabilidad muy marcados



Figura 2 Contracciones de músculos orofaciales y faríngeos, características.

ante la manipulación, con facies típica, frunciendo el ceño y cerrando la boca (fig. 2).

Ante el cuadro clínico se consideró la posibilidad de ser un síndrome de Crisponi o relacionados¹, encontrándose 2 mutaciones en el gen LIFR asociadas al síndrome de Stüve-Wiedemann². El recién nacido fue dado de alta con

alimentación por sonda orogástrica y recibe seguimiento en múltiples consultas, manteniendo nula succión y episodios de hipertermia ocasionales ante la manipulación o el abrigo.

El síndrome de Stüve-Wiedemann es una enfermedad con herencia autosómica recesiva, caracterizada por hipotonía neonatal, arqueamiento de los huesos largos, dificultades graves en la alimentación, camptodactilia, problemas respiratorios y disautonomía, que lleva frecuentemente a la muerte en el primer año de vida³. Ante recién nacidos con al menos 2 de estas características deben descartarse entidades como el síndrome de Crisponi y otros muy relacionados difíciles de distinguir en el periodo neonatal (síndrome de Bohring-Opitz, STWS, síndrome CLIFAHDD, síndrome de Chiyat-Hall).

Bibliografía

1. Buers I, Persico I, Schöning L, Nitschke Y, Di Rocco M, Loi A, et al. Crisponi/cold-induced sweating syndrome: Differential diagnosis, pathogenesis and treatment concepts. *Clin Genet.* 2020;97:209–21.
2. Romeo Bertola D, Honjo RS, Baratela WA. Stüve-Wiedemann syndrome: Update on clinical and genetic aspects. *Mol Syndromol.* 2016;7:12–8.
3. Mikelonis D, Jorcyk CL, Tawara K, Oxford JT. Stüve-Wiedemann syndrome: LIFR and associated cytokines in clinical course and etiology. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9:34.