



Caso clínico. Miscelánea

Detectives en la consulta: la importancia de la visión integral del paciente de Atención Primaria

Lara Sánchez Trujillo^a, Bárbara Corvillo González^a, Noelia Peláez Torres^b,
Diego Rodríguez Puyol^c, Cristina Julia Blázquez Gómez^d

^aMIR-Pediatría. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares. Madrid. España • ^bMédico Adjunto Servicio de Endocrinología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares. Madrid. España

• ^cMédico Adjunto Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares. Madrid. España • ^dPediatra. Servicio de Nefrología Infantil. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares. Madrid. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

Lara Sánchez Trujillo:
larasancheztrujillo@gmail.com

INTRODUCCIÓN

A menudo, los pacientes pediátricos consultan por una gran variedad de síntomas. Los casos más complejos precisan una correcta integración de todos ellos, realizando la derivación pertinente a Atención Especializada si es necesario.

CASO CLÍNICO

Adolescente mujer de 16 años derivada a consultas de Nefrología Infantil por hipomagnesemia. Antecedentes familiares de abuelos y tío materno con DM tipo II, madre con déficit de CYP2D6 y abuela materna con depresión mayor y esquizofrenia. Antecedentes personales de enfermedad de Kawasaki a los 2 años y medio; crisis convulsiva a los 12 años de causa no filiada, migrañas y TDAH en seguimiento por Neurología con mala tolerancia a metilfenidato; hirsutismo, en seguimiento por endocrinología con ecografía abdomino-pélvica normal, salvo útero bicorne. Se encuentra en seguimiento por digestivo infantil por diarrea crónica y dolor abdominal, con estudio ampliado normal, pendiente de Angio-TAC. Recientemente diagnosticada de trastorno adaptativo en tratamiento con ISRS (sertralina). Recibe tratamiento con magnesio oral (146 mg/día) y sertralina (10 mg/día).

A pesar de la medicación, la paciente refiere astenia, parestias, mioclonías, deposiciones diarreicas y dolor abdominal intenso tipo cólico con absentismo escolar y bajo rendimiento escolar. En analítica sanguínea de centro de salud se objetiva glucosa en ayunas de 110 mg/dl, leve ferropenia e hipomagnesemia (Mg 1,2 mg/dl). A pesar de tratamiento con magnesio oral, precisa incluso en varias ocasiones la administración de magnesio i.v. en Urgencias.

Se deriva a consultas de endocrinología infantil por sospecha de posible diabetes *mellitus* MODY-5. Se amplía estudio analítico que objetiva HbA1c 5,2% y estudio de heces con grasa aumentada y elastasa fecal disminuida (96 mcg/g), por lo que ante sospecha de insuficiencia pancreática exocrina grave se pauta tratamiento con combinación enzimática pancreática. Se realiza un test de sobrecarga oral de glucosa compatible con DM tipo II y se solicita estudio genético. Finalmente, este determina la presencia de la selección chr17-g, clasificada como patogénica y compatible con diagnóstico de HNF1b-MODY (Diabetes MODY 5). Actualmente, la paciente presenta mejoría de diarreas con el tratamiento enzimático y mantiene tratamiento con hierro y magnesio oral, pendiente de estudio genético familiar.

CONCLUSIONES

- El pediatra de Atención Primaria tiene una visión integral del paciente que permite iniciar una sospecha clínica inicial.
- Las enfermedades raras suponen un reto diagnóstico por su baja prevalencia y su heterogeneidad fenotípica.
- La diabetes *mellitus* MODY-5 es una causa infrecuente de diabetes monogénica causada por la mutación en el gen HNF-1β que puede tener manifestaciones renales y pancreáticas.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Cómo citar este artículo: Sánchez Trujillo L, Corvillo González B, Peláez Torres N, Rodríguez Puyol D, Blázquez Gómez CJ. Detectives en la consulta: la importancia de la visión integral del paciente de Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e205.