



# Caso clínico. Miscelánea

## Primer caso en España del síndrome de Menke-Hennekam

María Font Roset<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup> Teresa Riera Bosch<sup>b</sup>, Alba Costa Ramírez<sup>c</sup>

<sup>a</sup>MIR-Pediatría. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España

• <sup>b</sup>Pediatra. Equipo de Atención Primaria Vic Nord. Institut Català de la Salut. Vic. Barcelona. España

• <sup>c</sup>Pediatra. Hospital Universitario de Vic. Vic. España.

Publicado en Internet:

31-marzo-2023

María Font Roset:

maria.fontroset@gmail.com

### INTRODUCCIÓN

El diagnóstico del niño dismórfico forma parte de las habilidades básicas de un pediatra. En la actualidad muchos pacientes nacen con síndromes genéticos ya filiados. Aun así, la gran variedad de síndromes genéticos y las limitaciones de las pruebas diagnósticas no nos deben hacer olvidar la base clínica del diagnóstico.

### RESUMEN DEL CASO

El caso que presentamos trata de una niña con un pliegue nucal aumentado de tamaño que motiva un estudio genético prenatal sin alteraciones. Se induce el parto por retraso del crecimiento intrauterino y nace por parto eutócico. Al nacimiento presenta una somatometría inferior al percentil uno. A la exploración destaca llanto débil, fontanela anterior amplia, fenotipo peculiar, pies en mecedora, tórax en quilla, aranodactilia de manos y sindactilia en ambos pies. Se solicita estudio analítico y ecográfico que resulta anodino. Se extrae muestra para estudio genético y se da de alta con seguimiento.

La primera visita en Atención Primaria es a los 25 días de vida. En esta primera visita se reexplora a la paciente, se realiza un primer control somatométrico y se inicia la relación con los padres. Desde el primer mes de vida llama la atención un estancamiento pondoestatural con grandes dificultades en la alimentación y un retraso del desarrollo psicomotor. Esto motiva la realización de una resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral, que muestra una disgenesia del cuerpo calloso. Se deriva de forma precoz al CDIAP (Centro de desarrollo infantil y atención precoz) y se contac-

ta con Trabajo Social. A nivel hospitalario, requiere tratamiento ortopédico y múltiples intervenciones por parte de Traumatología y Oftalmología. A los once meses de vida se diagnostica de síndrome de Menke-Hennekam.

A partir del año de vida inicia crisis asmáticas que requieren tratamiento de base (budesonida y montelukast). Actualmente tiene 4 años, es portadora de gastrostomía, inició la deambulación hace un año y tiene un lenguaje pobre. Se realiza seguimiento semanal en Atención Primaria.

### CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

Presentamos el primer caso en España de una paciente con síndrome de Menke-Hennekam. Se trata de una enfermedad genética minoritaria y con herencia autosómica dominante. Afecta a un gen que codifica la proteína de unión del CREB (CREBBP). A nivel clínico, afecta principalmente al sistema nervioso central, aunque también se acompaña de anomalías faciales, esqueléticas, oculares e infecciones de repetición. Requiere un seguimiento multidisciplinar que incluye al pediatra de Atención Primaria, esencial en el diagnóstico y seguimiento de la paciente.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran la ausencia de conflicto de intereses en la redacción del presente artículo.

### ABREVIATURAS

RMN: resonancia magnética nuclear.

Cómo citar este artículo: Font Roset M, Riera Bosch MT, Costa Ramírez A. Primer caso en España del síndrome de Menke-Hennekam. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e181.