



Caso clínico. Miscelánea

La importancia del pediatra de Atención Primaria como eje del diagnóstico en enfermedades raras

Lucía Pérez Gómez^a, Diana Gutiérrez Buendía^b, M.^a del Socorro Pérez Poyato^c

^aPediatra. CS de La Barrera. Castro Urdiales. Cantabria. España • ^bPediatra. CS de Suances y CS Los Corrales de Buelna. Cantabria. España • ^cServicio de Pediatría. Unidad de Neuropediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

Lucía Pérez Gómez:
lucia.perez.mir@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es menor de 5 casos por cada 10 000 habitantes. Se han descrito más de 7000 enfermedades raras, por lo que en un cupo medio de un Pediatra de Atención Primaria se atienden al menos tres o cuatro pacientes.

Este caso clínico pretende resaltar la importancia del Pediatra de Atención Primaria como figura principal en el diagnóstico y seguimiento de niños con enfermedades raras.

RESUMEN DEL CASO

Adolescente de 15 años que realiza seguimiento multidisciplinar en un hospital de tercer nivel: endocrinología (talla baja en tratamiento con hormona de crecimiento), neuropediatría (epilepsia en tratamiento con levetiracetam), neurocirugía (siringomielia) y psiquiatría (dificultades en atención sostenida e impulsividad, ya dado de alta).

En la exploración física presenta dismorfia facial (pestañas largas, labio superior fino, sinofrida, discreta asimetría facial, lesión vascular en labio superior), dificultad para la extensión completa de articulaciones en codos y rodillas, *pectus excavatum* y dismetría de miembros inferiores). El estudio de CGH-Arrays (180 Kb) no identificó alteraciones.

Ante la sospecha de patología sindrómica pendiente de filiar etiología, se decide ampliación de estudio de genética mole-

cular (exoma trío) previo contacto con unidad de Neuropediatría, identificándose variante patogénica en el gen *KMT2C* siendo diagnosticado de kleefestra tipo 2. El estudio de segregación familiar resultó negativo para dicha variante, considerándose *de novo*. Se inicia seguimiento por unidad de enfermedades raras y se reinicia el de Salud Mental Infanto-Juvenil.

CONCLUSIONES/COMENTARIOS

- Todos los pediatras tenemos al menos tres o cuatro pacientes afectados de una enfermedad rara, podemos iniciar un proceso diagnóstico estando atentos en la detección precoz.
- La atención global del paciente y de las familias en Atención Primaria otorga al Pediatra un lugar privilegiado permitiéndole un diagnóstico precoz, una adecuada coordinación entre especialistas y un acompañamiento familiar durante todo el proceso diagnóstico y terapéutico.
- El diagnóstico de una enfermedad rara en Atención Primaria permite ofrecer consejo genético, y favorecer el movimiento asociativo y de apoyo de la familia.

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: Pérez Gómez L, Gutiérrez Buendía D, Pérez Poyato MS. La importancia del pediatra de Atención Primaria como eje del diagnóstico en enfermedades raras. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e217.