



Caso clínico. Miscelánea

La importancia de los detalles. Lo que puede haber detrás de un retraso del desarrollo psicomotor

Laura Saniger Rodríguez^a, Alicia Álvaro Gómez^a, María Conde-Pumpido Velasco^a, Bárbara Rubio Gribble^b, Andrés José Alcaraz Romero^b

^aMIR-Pediatría. Hospital Universitario de Getafe. Madrid. España

^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario de Getafe. Madrid. España.

Publicado en Internet:
16-mayo-2024

Laura Saniger Rodríguez:
laurasaniger@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Valorar el neurodesarrollo en Pediatría es fundamental en las revisiones del niño sano. El retraso en la adquisición de hitos motores puede ser el primer signo de patología neuromuscular subyacente. Esto ocurre en las distrofinopatías, un grupo de enfermedades donde se altera la proteína distrofina, causando pérdida progresiva del tejido y función muscular. El subtipo más severo es la distrofia muscular de Duchenne (DMD).

RESUMEN DEL CASO

Niño de 5 años sin antecedentes familiares de interés remitido desde Atención Primaria por retraso global del desarrollo, sobre todo en la motricidad: sedestación a los 11 meses, bipedestación a los 16 meses, deambulación a los 19 meses. A los 4 años no podía subir escaleras y se agotaba tras distancias cortas. Primeras palabras a los 2 años.

Exploración física: colaborador, responde a su nombre, contacto visual, construye frases cortas. Fenotipo peculiar, talla baja. Nevus melano-cítico en muslo izquierdo, soplo sistólico I/VI. Pseudo-hipertrofia de gemelos y cuádriceps. Marcha aparentemente normal. Gowers positivo.

Pruebas complementarias de interés: creatina kinasa (CK): 25 379 U/l; hipertransaminasemia: glutámico oxalacético transaminasa (GOT): 445 U/l; glutámico pirúvico transaminasa (GPT): 526 U/l; lactato deshidrogenasa (LDH): 1778 U/l; creatinina: 0,24 mg/dl. Ante la sospecha de una miopatía se solicita estudio genético: delección en hemicigosis en exones 49 y 50 del gen DMD en cromosoma Xp21.1 asociado a DMD/Becker. Estudio genético de la madre normal. Tras actualizar calendario vacunal se inicia fisioterapia y corticoides sistémicos.

CONCLUSIONES

- El retraso en la adquisición de hitos del desarrollo puede ser la primera manifestación de patología neuromuscular subyacente. Pacientes con DMD habitualmente tienen retraso en el desarrollo motor, pudiendo asociar retraso del lenguaje y cognitivo.
- La DMD es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X, pero hasta un tercio de los casos se debe a mutaciones *de novo*, como ocurre en nuestro caso.
- Hay que destacar las cifras de creatinina bajas en sangre como indicador de disminución de masa muscular, como ocurre en el caso de distrofia muscular.
- Aunque los ensayos con terapia génica son esperanzadores, de momento no existe tratamiento curativo. Los corticoides, la fisioterapia y el abordaje multidisciplinar de las distintas complicaciones son imprescindibles para aumentar la esperanza de vida.

CONFLICTO DE INTERESES

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

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

CK: creatina kinasa • DMD: distrofia muscular de Duchenne • GOT: glutámico oxalacético transaminasa • GPT: glutámico pirúvico transaminasa • LDH: lactato deshidrogenasa.

Cómo citar este artículo: Saniger Rodríguez L, Álvaro Gómez A, Conde-Pumpido Velasco M, Rubio Gribble B, Alcaraz Romero AJ. La importancia de los detalles. Lo que puede haber detrás de un retraso del desarrollo psicomotor. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e117.