



Caso clínico. Prevención y promoción de la salud

Revisión del niño sano... ¿o no? Distrofinopatía en el programa de salud infantil

Andrea Rodríguez Lozano^a, Valeria Apolo Campoverde^a, M.^a Teresa Rodríguez Fernández^a,
Cecilia Calzada García-Mora^b, Pilar Fátima Fiz Sánchez^c

^aMIR-Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España

• ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España

• ^cPediatra. CS Buenavista. Toledo. España.

Publicado en Internet:
6-junio-2024

Andrea Rodríguez Lozano:
aarodriguezlozano@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El Programa de Salud Infantil (PSI) es un conjunto de actividades preventivas para contribuir al desarrollo de la población infantil, mediante la promoción de estilos de vida saludables, la detección precoz y el abordaje integral de problemas de salud prevalentes, con repercusiones y susceptibles de intervenciones eficaces.

A continuación, se expone un caso reciente de distrofia muscular cuya sospecha diagnóstica ocurre en el contexto de una exploración física (EF) reglada y minuciosa en Atención Primaria (AP).

RESUMEN DEL CASO

Niño de 4 años, sin antecedentes de interés, que acude a su centro de salud para revisión como parte del PSI. Adquisición normal de los hitos del desarrollo, con inicio de la deambulación a los 14 meses. Madre y padre sanos, no consanguíneos; dos hermanos varones, también sanos, sin otros datos de interés.

A la EF, destaca una marcada musculatura de pantorrillas, acortamiento de los músculos isquiotibiales y necesidad de apoyo al pasar de la sedestación en el suelo a la bipedestación. En cuanto a la antropometría, se objetiva un descenso de percentil de talla. Ante dichos hallazgos, se solicita analítica sanguínea, donde llama la atención la elevación de CK y GPT, con resto de bioquímica, hemograma, perfil tiroideo normales, con despistaje de celiaquía negativo. Ante cuadro clínico y analítico compatible con distrofinopatía, se deriva de forma preferente a consultas de Neuropediatría.

En una primera valoración, los padres refieren la ausencia de hallazgos llamativos previamente. EF con mismos hallazgos físicos que los descritos previamente, con hipertrofia de pantorrillas, maniobra de Gowers positiva, ampliación de la base de sustentación al subir escaleras, alternando ambos pies, y tendencia al apoyo al bajar.

Ante paciente varón con hallazgos compatibles con distrofia muscular de Duchenne (DMD), se repite CK, obteniendo niveles superiores a 17 000 U/l, y se solicita estudio molecular para la detección de deleciones y duplicaciones en el gen de la distrofina, que confirma el diagnóstico.

COMENTARIOS

El tratamiento actual de la DMD se basa en la prevención y el tratamiento precoz de las múltiples complicaciones y en el uso crónico de corticoides.

Como conclusión, queremos remarcar la importancia de una herramienta estandarizada que establezca las diferentes actividades de promoción y prevención de los niños, así como una AP de calidad que permita su buen manejo. También queremos recalcar el interés de las revisiones “del niño sano” en todas y cada una de las etapas de nuestros pacientes, dada la importancia de un diagnóstico precoz que permita la instauración de un tratamiento en patologías como la descrita.

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

AP: Atención Primaria • DMD: distrofia muscular de Duchenne
• EF: exploración física • PSI: Programa de Salud Infantil.

Cómo citar este artículo: Rodríguez Lozano A, Apolo Campoverde V, Rodríguez Fernández MT, Calzada García-Mora C, Fiz Sánchez PF. Revisión del niño sano... ¿o no? Distrofinopatía en el programa de salud infantil. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e175.