



Publicado en Internet:
26-mayo-2025

Guillermo Reyes Abreu:
greyesabreu84@gmail.com

Caso clínico. Miscelánea

La importancia de una orina en un síndrome Li Fraumeni

Guillermo Reyes Abreu, Ana Jurado Rodríguez, Marilú Lira Aponte,
Celina Torres González, Carlos Yarza Candina, Sofía García Rodríguez

CS La Orotava Dehesa. La Orotava. Santa Cruz de Tenerife. España.

INTRODUCCIÓN

Adolescente de 12 años afecta de síndrome de Li Fraumeni que acude al centro de salud por fiebre y malestar general.

RESUMEN CASO

Paciente adolescente de 12 años que acude sin cita por malestar general. En la exploración no se observan hallazgos patológicos; al día siguiente acude con cita por aparición de fiebre de 38,5 °C, sin otra sintomatología añadida. Al rehistoriar, la paciente se queja de dolor leve (escala 4-5/10) a nivel hipogástrico. Exploración normal. Se solicita análisis de orina, obteniendo como resultado urobilinógeno 3+. Dado antecedente de síndrome de Li Fraumeni, se procede a derivación al Servicio de Urgencias del hospital de referencia, donde realizan un estudio analítico, observándose aplasia medular, hipertransaminasemia e hiperbilirrubinemia. Se decide el ingreso hospitalario y se realiza resonancia magnética, en la que se observa afectación medular de todos los huesos del cuerpo. Además, se realizan varios aspirados y biopsias de médula (3): los dos primeros son dudosos, pero el último confirma leucemia aguda linfoblástica tipo B, por lo que se inicia tratamiento según protocolo PETHEMA 2013.

CONCLUSIONES

Ante un síndrome que predispone a padecer tumores, no hay que minimizar cualquier síntoma que la familia describa como leve, ya que, como en nuestro caso clínico, a partir de una muestra simple de orina se pudo ampliar el estudio para alcanzar el diagnóstico final de leucemia.

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.

Cómo citar este artículo: Reyes Abreu G, Jurado Rodríguez A, Lira Aponte M, Torres González C, Yarza Candina C, García Rodríguez S. La importancia de una orina en un síndrome Li Fraumeni. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2025;(34):e156.