



Publicado en Internet:
26-mayo-2025

M.ª Teresa Navarro Esteban:
teresane94@gmail.com

Caso clínico. Miscelánea

“Doctora, mi hijo está amarillo”. La importancia de la exploración física

M.ª Teresa Navarro Esteban^a, Francisco Hernández Fuentes^b

^aCS Aljucer. Murcia. España.

• ^bCS Vistabella. Murcia. España.

INTRODUCCIÓN

Este caso muestra la importancia de una exploración física exhaustiva en la consulta de Atención Primaria, donde la disponibilidad de pruebas complementarias es limitada. Una exploración física completa nos puede ayudar a detectar de forma precoz algunos síndromes genéticos.

RESUMEN DEL CASO

Paciente de 34 días que consulta en Atención Primaria por ictericia. Recién nacido a término con bajo peso que ha presentado una buena ganancia ponderal con lactancia materna. Al nacimiento presentó ictericia durante los primeros 14 días de vida, que mejoró; pero consulta de nuevo a los 34 días por vómitos con las tomas y coloración icterica. A la exploración presenta escaso panículo adiposo, dermis reticular en piernas, coloración icterica y soplo cardiaco. Se deriva al hospital, donde se realiza analítica con patrón de colestasis y ecografía abdominal, que descarta atresia de vías biliares. Por ello se reexplora al niño, objetivándose facies triangular con mentón prominente, ojos profundos con raíz nasal amplia y mentón puntiagudo. Ante la sospecha de síndrome de Alagille (rasgos faciales compatibles) y alteración cardíaca (hipoplasia de ramas pulmonares diagnosticada tras auscultación de soplo) con padre con fenotipo similar, se amplía estudio identificando tanto en el paciente como en su padre una variante heterocigota patogénica en el gen *JAG1* implicada en el desarrollo del síndrome de Alagille.

CONCLUSIÓN

El síndrome de Alagille tiene herencia autosómica dominante y expresividad altamente variable, incluso dentro de la misma familia. Se caracteriza por estenosis arterial pulmonar

periférica, colestasis crónica por escasez de conductos biliares intrahepáticos, anomalías vertebrales, facies característica, anomalías oftalmológicas y riñones displásicos. La prevalencia es de 1/30 000-1/50 000 y la penetrancia casi completa (96%). Se puede manifestar con ictericia prolongada debido a hiperbilirrubinemia conjugada y/o signos y síntomas cardíacos en neonatos. Entre las anomalías cardíacas se incluyen atresia o estenosis pulmonar, defectos del septo atrial y/o ventricular y tetralogía de Fallot. Puede presentarse prurito y xantomas. Las anomalías menores incluyen hemivértebras en mariposa (50%) y acortamiento de radio y falanges. Los rasgos faciales característicos, si están presentes, suelen ser evidentes desde la infancia e incluyen frente prominente, ojos hundidos, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipertelorismo, raíz nasal plana y mentón prominente. Asocian retraso del crecimiento, malabsorción de grasas y retraso del desarrollo. El prurito puede reducirse mediante colestimamina o rifampicina. El pronóstico normalmente es favorable, pero pueden producirse complicaciones como cirrosis, hemorragia varicosa, ascitis refractaria y peritonitis bacteriana espontánea. Por todo lo anterior, los pacientes precisan un seguimiento interdisciplinar.

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: Navarro Esteban MT, Hernández Fuentes F. “Doctora, mi hijo está amarillo”. La importancia de la exploración física. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2025;(34):e170.