

A photograph of an iceberg floating in the ocean. The top part of the iceberg is visible above the water surface, while the much larger, jagged part is submerged below. The water is a deep blue, and the sky is a lighter blue. The overall image serves as a metaphor for the 'iceberg' concept in medicine, where visible symptoms are just the tip of a much larger, hidden problem.

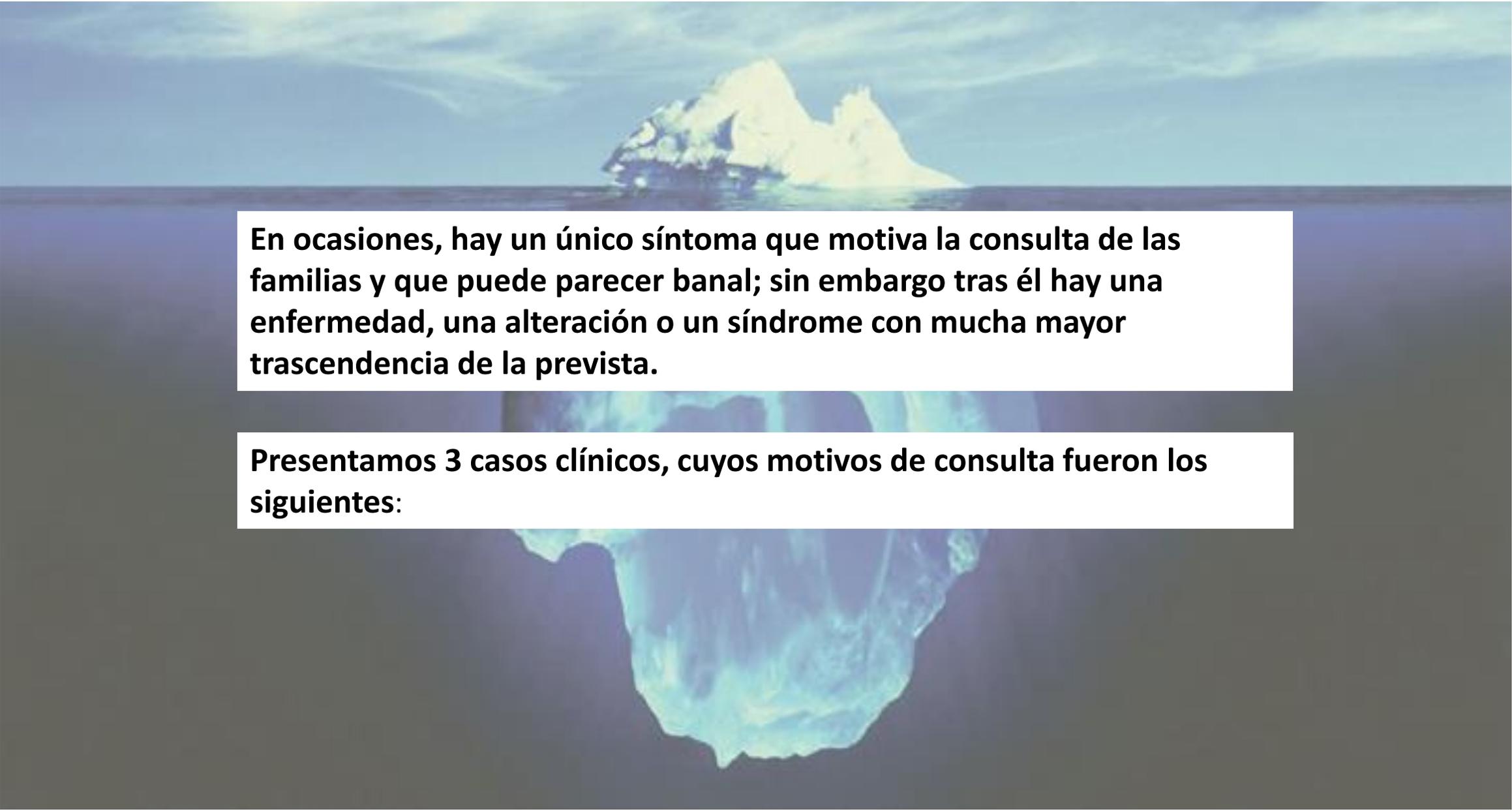
EL SÍNTOMA ICEBERG

Iker Arce Gómez . Estudiante medicina

Julia Llosa Pérez .Estudiante medicina

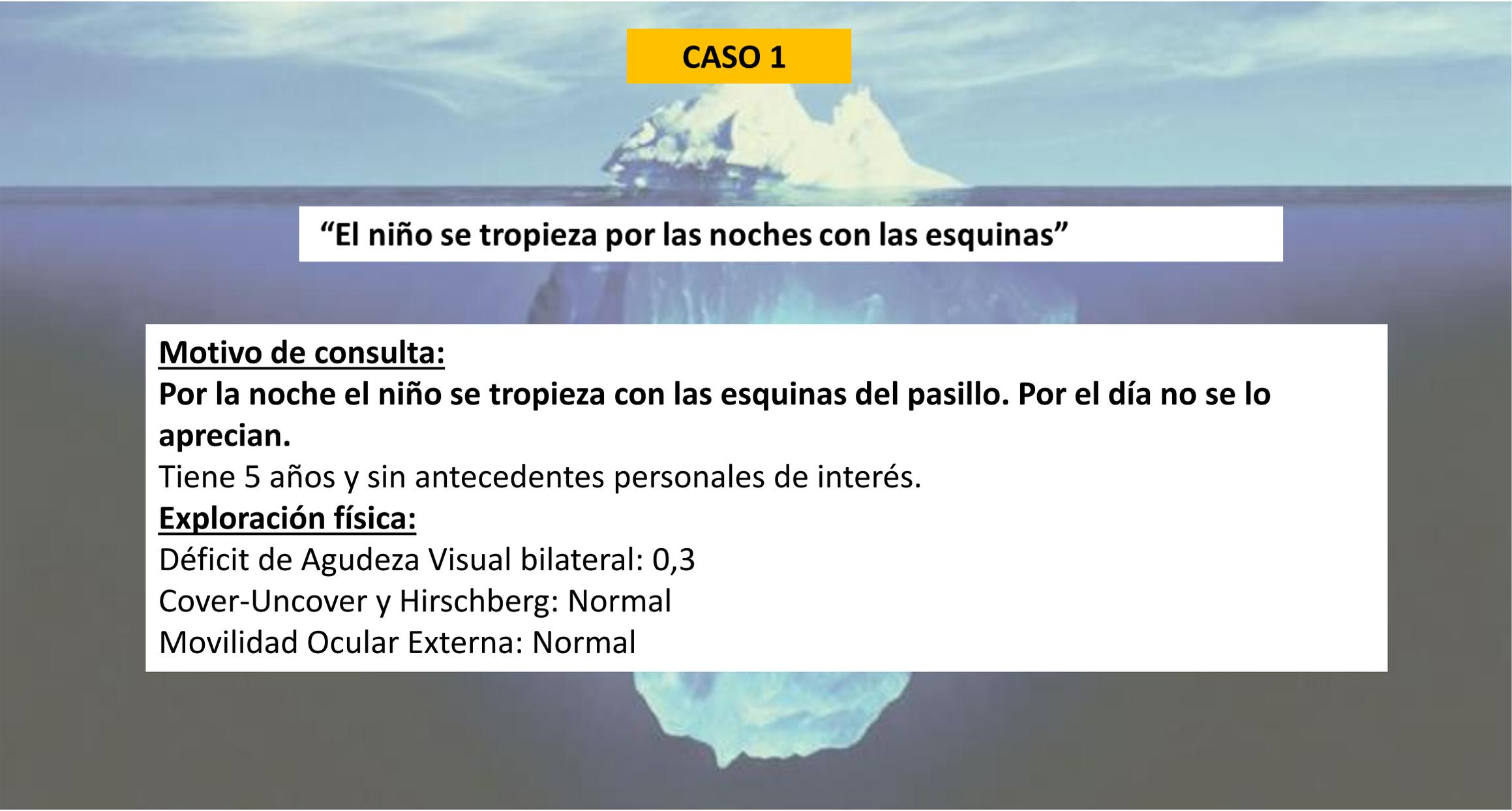
María Blanco Díaz . Profesora Facultad Fisioterapia

M^a Angeles Ordóñez Alonso .Pediatra c.s. La Corredoria

A photograph of an iceberg floating in the ocean. The top part of the iceberg is visible above the water, while a much larger, jagged portion is submerged below the surface. The sky is a pale blue with some light clouds.

En ocasiones, hay un único síntoma que motiva la consulta de las familias y que puede parecer banal; sin embargo tras él hay una enfermedad, una alteración o un síndrome con mucha mayor trascendencia de la prevista.

Presentamos 3 casos clínicos, cuyos motivos de consulta fueron los siguientes:

A photograph of a large iceberg floating in the ocean. The iceberg is white and jagged, with a significant portion submerged below the water line. The sky is a pale blue with some light clouds. The water is a deep blue. The entire image is framed by a thick blue border.

CASO 1

“El niño se tropieza por las noches con las esquinas”

Motivo de consulta:

Por la noche el niño se tropieza con las esquinas del pasillo. Por el día no se lo aprecian.

Tiene 5 años y sin antecedentes personales de interés.

Exploración física:

Déficit de Agudeza Visual bilateral: 0,3

Cover-Uncover y Hirschberg: Normal

Movilidad Ocular Externa: Normal

An iceberg floating in the ocean, with a small tip above the water and a much larger, submerged part below. The sky is blue with light clouds, and the water is a deep blue. The iceberg is white and jagged at the top.

CASO 1

TOMOGRAFIA DE

**Alteraciones del epitelio
pigmentario retina
periférica**

CASO 1

Impresión diagnóstica:

Alteración de conos y bastones, pero debido a la edad del niño y a las pruebas electrofisiológicas poco concluyentes se pide **estudio genético**.

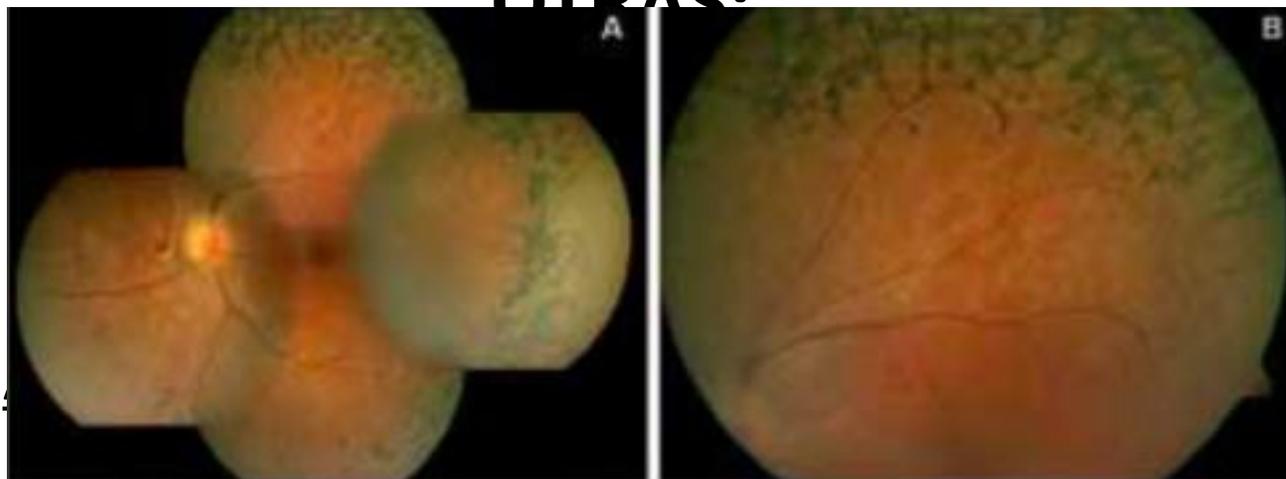
Estudio genético: Identificación en hemicigosis de variante probablemente patogénica c.1622 del (p.Asn541Thrfs13) en **el gen RPGR** situado en el brazo corto del cromosoma X (Xp21.1) y **confirma la sospecha de retinosis pigmentaria no sindrómica**.

Tiene patrón de transmisión hereditaria recesiva ligada a cromosoma X

Madre y hermano pequeño pendientes de resultado de estudio genético

CASO 1

OTRAS:



CASO 1

DIAGNOSTICO DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

- RETINOPATIA TRAUMATICA
- RETINOPATIA INFLAMATORIA
- RETINOPATIA PARANEOPLASICA
- RETINOPATIA TOXICAS POR FARMACOS
(fenotiazinas y cloroquina)
- NEURORRETINITIS SUBAGUDA
UNILATERAL DIFUSA (raro)
- **tomografía de coherencia optica (OCT).**

CASO 1

TRATAMIENTO

- NO TIENE CURA
- TTO SINTOMATICO



ALTERNATIVAS (NO EVIDENCIADAS)

- ↑↑ VITAMINA A
 - ÁCIDO DOCOSAHEXAENOICO (DHA)
- TX CELULA MADRE RETINIANA/
PROTESIS ELECTRICA DE RETINA

CASO 2

“La niña tiene flato cuando corre”

Motivo de consulta: niña de 11 años con dolor de intensidad moderada en hipocondrio derecho que aparece con el ejercicio. Hace poco había emp

Antecedentes familiares: padre con alergia al polen y ;
circu miocardiopatía hipertrófica (su tío también).

Ante

el qu **Antecedentes personales:** asma, soplo cardíaco inocente, disfonía or
nódulos cuerdas vocales, pie plano y enfermedades banales típicas

Dato de la infancia. No tiene el gen de la hipertrofia miocárdica del
peso padre.

lactancia materna.

CASO 2



CASO 2

Exploración física:

Pruebas co

Eco abdom

Interconsul

- *Posteroan*

- *Lateral: ci*

cutáneo-abdominales normales. Reflejo cutaneo plantar: flexor bilateral.

- Abdomen blando y depresible, sin masas ni megalias, no doloroso. Sin hematomas ni hernias.

- Caderas normales y no dolorosas.

- Asimetría en pliegues del tronco y extremidades inferiores.

- Puñopercusión negativa. Maniobra de Valsalva no provoca dolor.

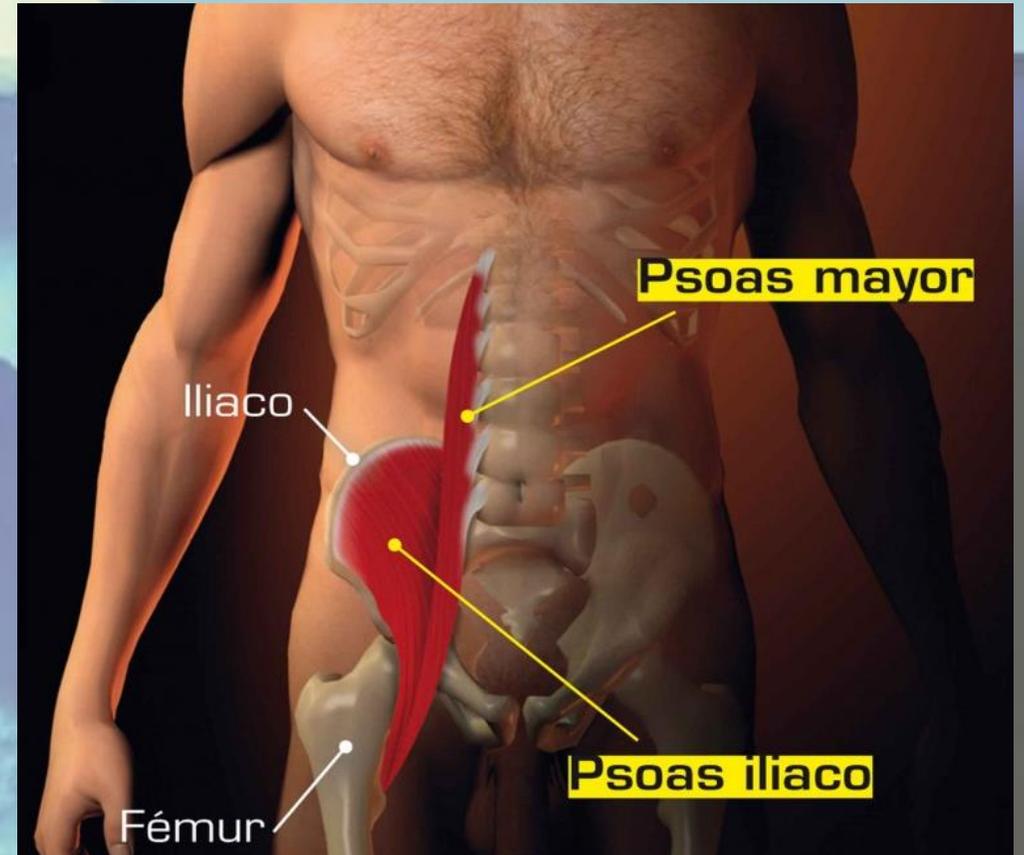
osos y

Impresión diagnóstica: alteración de la estática vertebral por disimetría de miembros inferiores.

CASO 2

También consulta en fisioterapia y la paciente presenta:

- **Dismetría de miembros inferiores.**
- **En bipedestación, la rodilla derecha presenta un flexo de 10°.**
- **En decúbito supino, la longitud de la pierna derecha es 2cm mayor que la izquierda, posible causa que la tibia derecha tenga una longitud superior a la izquierda.**
- **La espina ilíaca anterosuperior derecha está anteriorizada y más baja respecto a la izquierda. Esto indica que el músculo ilíaco derecho se encuentra en rotación anterior.**
- **Cuando realiza una extensión voluntaria de la rodilla, la dismetría pélvica se hace mucho más evidente.**



CASO 2

- **A nivel del tronco, en posición neutra, el hemitórax derecho y la clavícula derecha se encuentran anteriorizados.**

Tratamiento: sesiones de **fisioterapia y plantilla compensadora** en miembro inferior izquierdo.

Tiempo después, se encuentra asintomática y vuelve a hacer deporte.

- **A la palpacion, diafragma hipertonico bilateral, gran tension muscular y fascial cervicotorácica.**

CASO 3

“Este bebé saca mucho la lengua”

Duda en la consulta:

Datos obstétricos/parto:

Pruebas complementarias:

- He
- Bil
- RX

Antecedentes familiares:

- Hipercolesterolemia en rama paterna: abuela, padre y bisabuelo (IAM a los 40 años).

- Prima con una cardiopatía congénita que precisó tratamiento quirúrgico.

30.

Buena evolución y exploración física. Alta y cita para revisión con su pediatra a los 7 días de vida.

CASO 3



1 MES

CASO 3

Revisión 2 meses:

- Más evidente la macroglosia
- Macrosomía
- Facies tosca
- Hernia umbilical de pequeño tamaño

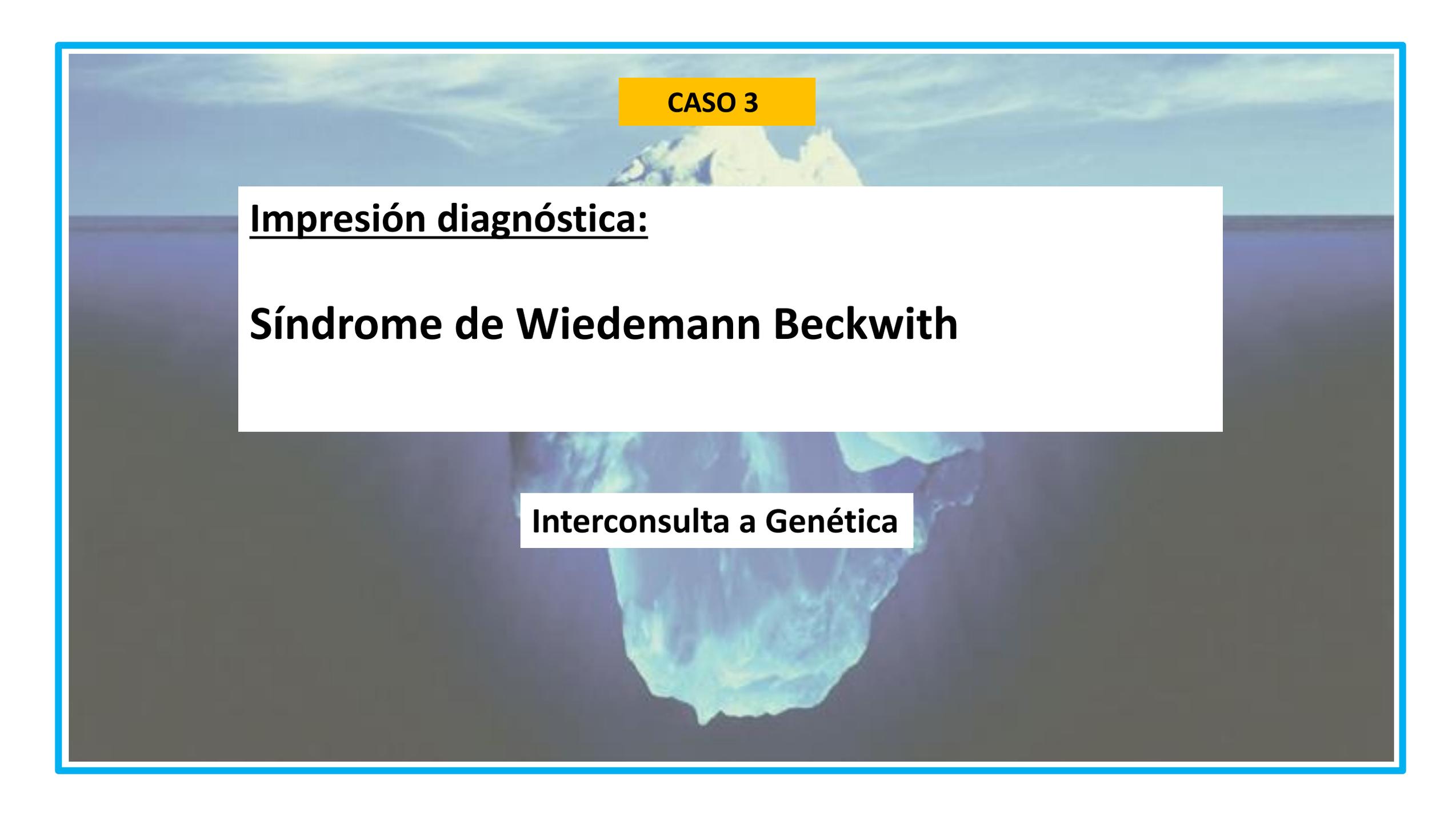
CASO 3



2 MESES

CASO 3



An iceberg floating in the ocean, with only the tip visible above the water. The tip is white and jagged, while the much larger part of the iceberg is submerged and appears as a dark, textured mass. The sky is blue with light clouds, and the water is a deep blue. This visual metaphor represents the concept of a genetic diagnosis that is often only a small part of a larger, more complex clinical picture.

CASO 3

Impresión diagnóstica:

Síndrome de Wiedemann Beckwith

Interconsulta a Genética

CASO 3

Características principales del Síndrome de Wiedemann Beckwith:

- Pliegues en lóbulos de las orejas
- Hipoglucemia
- Mayor tasa de crecimiento de tumores: Wilms (nefroblastoma) y hepatoblastomas
- Paladar hendido
- Nevus flammeus facial

CASO 3

El **Síndrome de Wiedemann Beckwith** se produce por un desequilibrio en la expresión del imprinting genético en la región **p15** del **cromosoma 11** (11p15) donde se encuentran adyacentes los genes KCNQ1 y H19 (que no codifican ninguna proteína) y CDKN1C e IGF2 que sí codifican proteínas.

Pendientes resultados del laboratorio de Genética

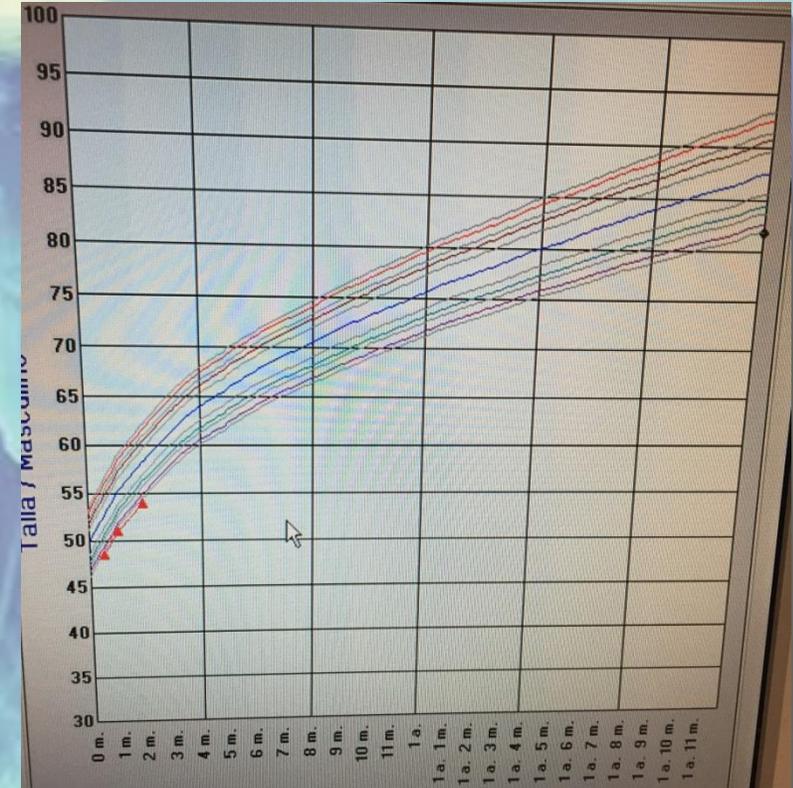
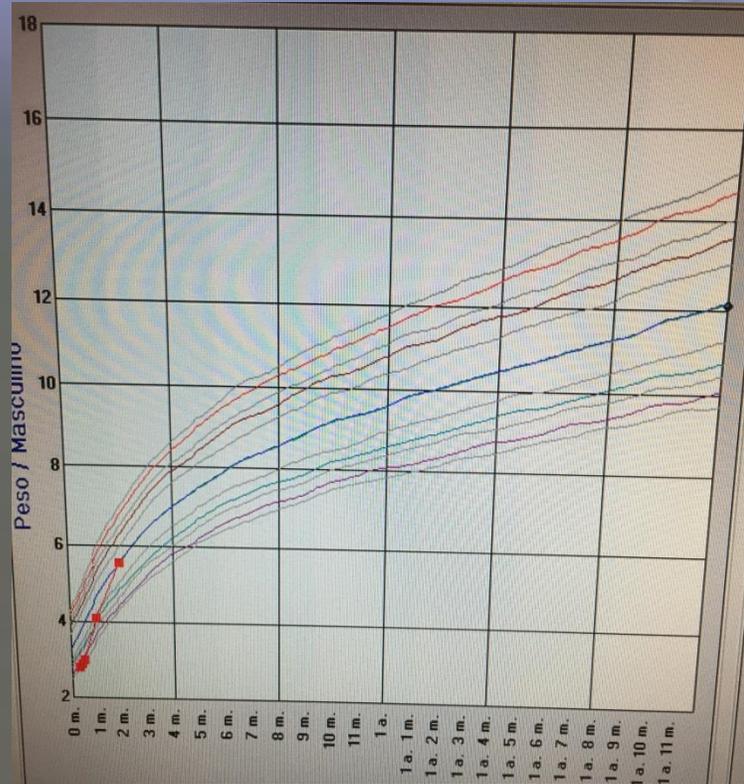
CASO 3

Peso:

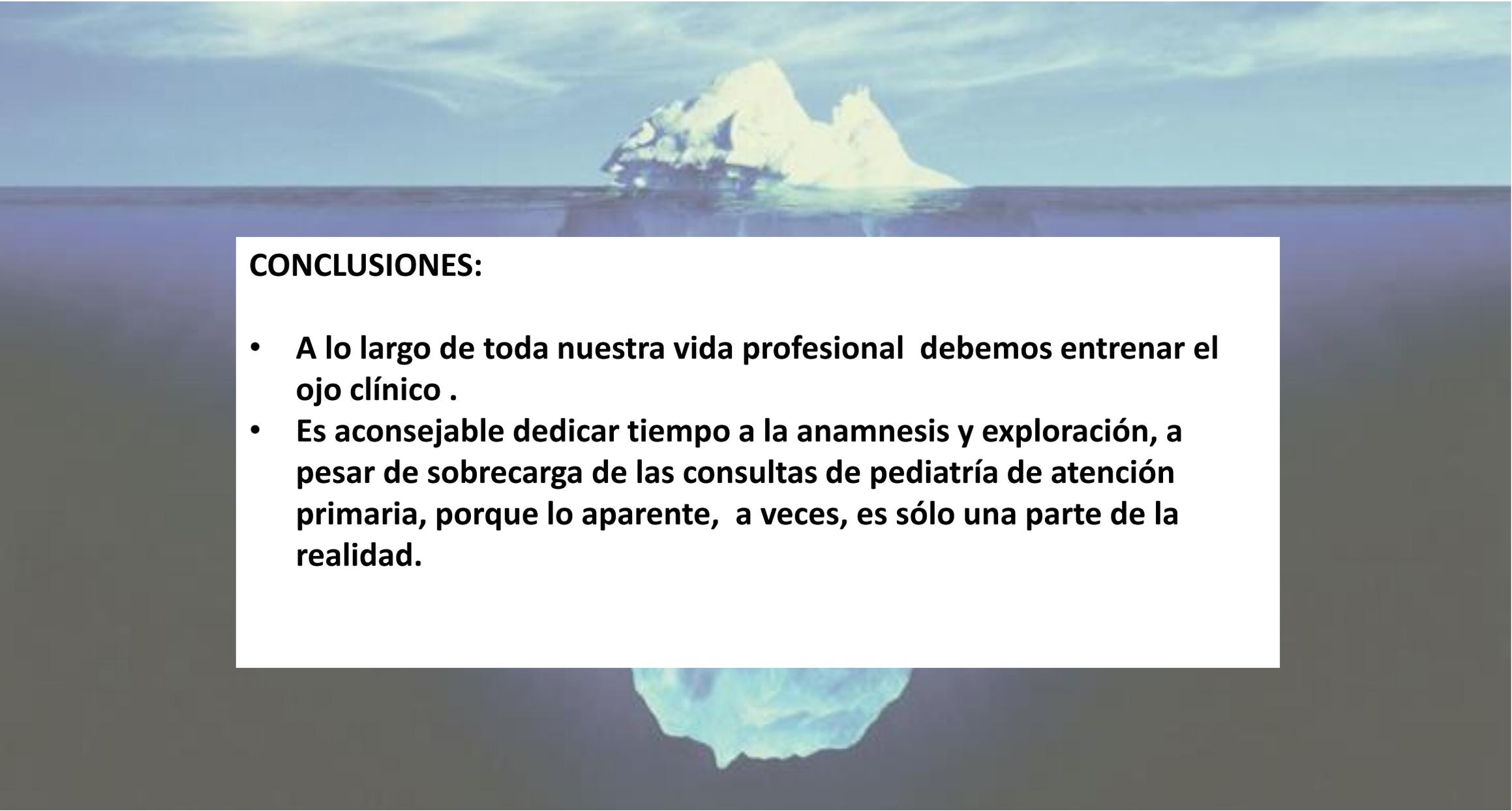
2 semanas: **P3**

1 mes: **P25**

2 meses: **P50**



Talla: se mantiene en P<3.

An iceberg floating in the ocean. The tip of the iceberg is visible above the water, while a much larger, jagged mass is submerged below the surface. The sky is a pale blue with light clouds. The water is a deep blue-grey. The entire image is framed by a thick blue border.

CONCLUSIONES:

- **A lo largo de toda nuestra vida profesional debemos entrenar el ojo clínico .**
- **Es aconsejable dedicar tiempo a la anamnesis y exploración, a pesar de sobrecarga de las consultas de pediatría de atención primaria, porque lo aparente, a veces, es sólo una parte de la realidad.**