



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 424/2402 - ¿CÓMO AFRONTAR UNA ENFERMEDAD RARA EN ATENCIÓN PRIMARIA?

M. López Estepa<sup>1</sup>, J. Cañada Aranda<sup>1</sup> y T. Lechuga Varona<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Aeropuerto. Córdoba. <sup>2</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Aeropuerto. Córdoba.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente de 55 años, con diabetes mellitus tipo 2, hipertensión arterial refractaria a tratamiento médico, sin otras enfermedades de interés Consultó por aumento de su presión arterial a pesar de tratamiento antihipertensivo con dos fármacos. Durante la consulta, se pudo observar que presentaba una parálisis facial con carencia de expresión, estrabismo, problemas en el habla y alteraciones morfológicas, sin que el paciente diera importancia a dicha clínica.

**Exploración y pruebas complementarias:** Presión arterial: 180/95 mmHg. Cara poco expresiva, con boca era pequeña, labios finos y con poca movilidad y con ausencia de sonrisa, imposibilidad de efectuar la mirada lateral con capacidad visual normal. Alteraciones morfológicas en los dedos de ambas manos. Mediante anamnesis dirigida se intentó investigar la causa de dichos signos y buscar más signos que se estuvieran escapando al ojo clínico, ya que el paciente no estaba diagnosticado de ninguna enfermedad congénita.

**Orientación diagnóstica:** Con la entrevista clínica detallada y la exploración física se llegó al diagnóstico de síndrome de Moebius, tras previa investigación médica, sin tener que llegar a hacer pruebas complementarias como TAC cerebral, cariotipo o electromiografía facial donde se mostraría una ausencia total, o una disminución muy importante, en la conducción nerviosa en el territorio del nervio facial (VII).

**Diagnóstico diferencial:** Parálisis de Bell.

**Comentario final:** El objetivo de este caso clínico es desarrollar el papel del médico de familia en el abordaje de estos pacientes y de sus familiares. Cómo saber llegar al paciente, preguntándole por su apariencia, por su clínica sin que se sienta ofendido por ello. Investigar los recursos que dispone la Atención Primaria para el manejo de las enfermedades raras, la creación de diferentes asociaciones que nos proporcionan más información acerca de estas enfermedades. Se pueden encontrar varias asociaciones de las que se pueden obtener información como la Fundación Síndrome de Moebius, Federación Española de enfermedades raras, Hon Dossier, Fundación Mencía, ORPHANET, EURORDIS.

### Bibliografía

1. Pérez Aytés A. Síndrome de Moebius. *Protoc Diagn Ter Pediatr*. 2010;1:80-4.

**Palabras clave:** Abordaje. Parálisis facial. Asociaciones.