

Ocho médicos, cinco años y tres diagnósticos erróneos: las enfermedades raras en la consulta del pediatra de atención primaria

Blasco Alonso J, Gil Gómez R

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. UGC Pediatría y UGC Cuidados Críticos y Urgencias Pediátricas. Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. España.

¿POR QUÉ LEER ESTE ARTÍCULO?

Porque hay niños con una enfermedad rara en casi todas las consultas, sin que aún lo sepamos, y el pediatra de Atención Primaria puede ser quien marque la diferencia entre cinco años de diagnóstico errado o un camino más corto hacia la verdad. Y porque el lugar en el que uno nace no debería determinar cuánto tarda ese diagnóstico.

Imagine un niño de cuatro años al que le cuesta crecer, tiene episodios de fatiga inexplicable y un desarrollo que, sin ser claramente anormal, “no cuadra del todo”. Los padres llevan meses con esa sensación. El pediatra también. Y, sin embargo, el diagnóstico tardará una media de cinco años más en llegar. Pasarán por ocho médicos distintos. Tres de ellos se equivocarán de diagnóstico. Y cuando por fin tengan un nombre para lo que tiene su hijo, lo más probable es que no exista cura.

Este no es un caso excepcional; es la trayectoria habitual de una enfermedad rara. Y lo que resulta difícil de aceptar, porque merece que nos detengamos a pensarlo, es que parte de ese sufrimiento es evitable.

UN PROBLEMA QUE NO ES TAN RARO

El término “enfermedad rara” engaña. Individualmente, cada una afecta a muy pocos; pero en conjunto, con más de 7000 patologías catalogadas, se habla de un 6-7% de la población. En España, entre 2,5 y 3 millones de personas¹. En Andalucía, alrededor de 500 000. La Unión Europea fija el umbral de rareza en 1 de cada 2000 personas, y con esa definición el número deja de parecer marginal.

El 80% son de origen genético; la mayoría, crónicas. El 65%, graves o invalidantes (muchas de ellas degenerativas). Los datos de mortalidad son los que más deberían detener la lectura: el 30% de los pacientes fallece antes de los cinco años; la mitad, antes de los treinta. El 75% de los afectados acumula algún grado de dependencia, y más del 80% arrastra una discapacidad física o emocional¹. No existe tratamiento curativo para la mayoría. Los medicamentos huérfanos solo llegan al 6% de quienes los necesitarían y, de ellos, más de la mitad tiene dificultades reales para acceder a ellos².

Cómo citar este artículo: Blasco Alonso J, Gil Gómez R. Ocho médicos, cinco años y tres diagnósticos erróneos: las enfermedades raras en la consulta del pediatra de atención primaria. *Form Act Pediatr Aten Prim.* 2026;19(2):63-6.

EL PEDIATRA DE PRIMARIA: EL PRIMERO EN LA CADENA

El pediatra de Atención Primaria suele ser el primero en ver a estos niños. Recibe esa consulta “rara” sin tener todavía un nombre para lo que tiene delante, y trabaja sin red: sin el especialista que ya ha descartado otras cosas, sin el contexto que da haber visto antes un caso parecido. Eso tiene un peso enorme. Pero también una oportunidad. Si hay alguien posicionado para acortar esos cinco años de odisea diagnóstica, es el médico que conoce al niño desde el primer mes de vida, que tiene la longitudinalidad para ver cómo evoluciona, el que nota cuando algo no cuadra antes de que los análisis lo confirmen. El problema es que esa intuición clínica, sin herramientas ni circuitos claros de derivación, se pierde en el ritmo de la consulta.

Las consecuencias del retraso diagnóstico no son abstractas. Casi el 41% de los pacientes no recibe ningún apoyo ni tratamiento durante ese periodo de incertidumbre¹. Uno de cada cuatro pacientes ha visto agravarse su enfermedad por no haber sido atendido a tiempo. Y hay un 26,7% que llegó a recibir tratamientos directamente inadecuados para su cuadro real¹.

UNA CARGA QUE VA MÁS ALLÁ DE LO CLÍNICO

Cuando se habla de enfermedades raras, se habla también de familias en las que la enfermedad de un hijo reorganiza absolutamente todo. El cuidado de un afectado supone de media cinco horas diarias, que recaen habitualmente sobre los padres (41%), hermanos (17%) o abuelos (10%). El 41% de los cuidadores ha perdido oportunidades laborales. El gasto directo (medicamentos, transporte adaptado, adaptaciones del hogar, etc.) supera los 350 euros mensuales por familia, cerca del 20% de los ingresos anuales.

Y hay una dimensión que los números no capturan bien: el impacto emocional del diagnóstico. Los padres atraviesan un proceso de duelo real. Primero, el *shock*: “¿por qué a nosotros?”, “¿se han equivocado?”. Después, una etapa de elaboración en la que conviven la depresión, la rabia y la impotencia. Y, finalmente, si se logra, una reconfiguración de la realidad. El pediatra de Atención Primaria que acompaña a esa familia no puede ignorar este proceso. No es psicología de lujo; es parte de la atención.

DONDE NACES, IMPORTA; ESO DEBERÍA INCOMODARNOS

Hay algo que los datos epidemiológicos globales no siempre muestran con claridad, pero que cualquier pediatra que haya trabajado en entornos distintos intuye: el acceso al diagnóstico y al tratamiento de una enfermedad rara no es igual para todos, y la brecha no es solo entre países ricos y pobres. Es también interna.

Dentro de España, la concentración de unidades de referencia y experiencia clínica en determinadas ciudades crea una geografía del diagnóstico que penaliza a quienes viven lejos. Casi la mitad de las familias ha tenido que viajar fuera de su provincia para buscar atención, y un 17% no ha podido hacerlo, aunque lo necesitaba. Eso tiene un nombre: **desigualdad sanitaria**. Y no es una fatalidad, es el resultado de decisiones de organización que podrían tomarse de otra manera.

Si ampliamos la mirada al contexto global, la fotografía se vuelve más dura. La mayoría de las más de 7000 enfermedades raras descritas han sido estudiadas en poblaciones de países de renta alta: europeas, norteamericanas, japonesas, etc. Lo que implica que hay poblaciones enteras (África Subsahariana, Sudeste Asiático, América Latina) cuyos patrones de presentación, sus variantes genéticas propias, su epidemiología real están sistemáticamente infrarrepresentados en la literatura científica. No es que esas enfermedades no existan allí; es que no tenemos los datos. Y sin datos, no hay diagnóstico.

Más cerca de casa: la ampliación del cribado neonatal en España avanza, pero con ritmo desigual según la comunidad autónoma. Hoy en día, el número de enfermedades detectadas al nacer varía significativamente según el lugar de nacimiento. Un recién nacido en Madrid o en Cataluña tiene acceso a un panel de cribado más amplio que uno nacido en otras comunidades. Eso, dicho sin eufemismos, significa que el código postal puede determinar si una enfermedad metabólica se detecta antes de que cause daño neurológico irreversible o después. Es difícil no ver en eso una injusticia.

LO QUE HA CAMBIADO Y LO QUE AÚN NO

Sería injusto, sin embargo, hacer un diagnóstico solo sombrero. Porque en la última década ha ocurrido algo sin precedentes en la historia de las enfermedades raras: algunas de ellas han dejado de ser necesariamente mortales.

El ejemplo más citado, y con razón, es el de la atrofia muscular espinal (AME)³. Hasta hace pocos años, la forma más grave (AME tipo 1) significaba muerte antes de los dos años o dependencia total de ventilación mecánica. Hoy, con nusinersen, onasemnogén abeparvovec o risdiplam, muchos de esos niños caminan. No se trata de una metáfora: caminan. La terapia génica ha irrumpido en un territorio que durante décadas pareció impenetrable, y aunque los precios de algunos de estos tratamientos resultan difíciles de procesar —el onasemnogén se ha llegado a considerar el fármaco más caro del mundo—, el principio de que las enfermedades genéticas raras pueden tener tratamiento ya no es solo una promesa.

La secuenciación genómica masiva ha acertado también los tiempos de diagnóstico en centros con acceso a ella. Proyectos como el Genome 100 000 en Reino Unido, o iniciativas similares en Europa, están cambiando la forma de entender el diagnóstico diferencial de enfermedades complejas. En algunos hospitales de referencia españoles, lo que antes requería años de peregrinaje especialista a especialista, hoy puede resolverse con un panel genético amplio en semanas. Herramientas de inteligencia artificial como Face2Gene, que ayuda a identificar síndromes a partir de rasgos faciales, o los sistemas de análisis fenotípico automatizado, están empezando a aparecer en la práctica clínica real, no solo en publicaciones⁴.

Pero hay que ser honestos, estos avances llegan de forma desigual. Llegan antes a los hospitales terciarios de las grandes ciudades. Llegan antes si tienes una familia con recursos para buscar una segunda opinión en otro país⁴. Llegan antes si hablas el idioma del sistema sanitario. Y no llegan, o llegan demasiado tarde, si eres de ese 17% que no pudo viajar a buscarlos.

¿Y HACIA DÓNDE VAMOS?

El futuro de las enfermedades raras pasa, probablemente, por tres ejes que vale la pena nombrar⁵.

El primero es la **democratización del diagnóstico genómico**. La secuenciación del exoma o del genoma completo seguirá abaratándose y, en algún momento, quizás antes de lo que pensamos, será una herramienta de uso habitual, no solo en centros de referencia. Eso debería cambiar radicalmente el tiempo hasta el diagnóstico, pero solo si el sistema está preparado para gestionarlo: para interpretar los resultados, para acompañar a las familias, para integrar esa información en la historia clínica longitudinal que mantiene el pediatra de Atención Primaria.

El segundo es la **expansión del cribado neonatal**³. El debate sobre qué enfermedades incluir y cuándo está vivo, y es legítimo:

no todo lo que puede detectarse debe detectarse sin un tratamiento disponible o sin claridad sobre el beneficio. Pero la tendencia es hacia paneles más amplios, y eso va a requerir que los pediatras de Atención Primaria sepan qué hacer con un resultado positivo del cribado antes de que llegue la derivación al especialista. Esa ventana, esas primeras horas o días, también las gestiona Atención Primaria.

El tercero, y quizás el más difícil, es el de la **equidad**. Los avances terapéuticos de los que hablamos antes son inútiles si no llegan a quien los necesita. La concentración del conocimiento en pocos centros, las disparidades autonómicas en el cribado, la brecha entre lo que la ciencia puede ofrecer y lo que el sistema financia: estas no son cuestiones técnicas; son cuestiones políticas, y también éticas. Y los pediatras, que vemos a diario las consecuencias de esas decisiones en la cara de las familias, tenemos algo que decir al respecto.

¿QUÉ PUEDE HACER EL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA?

No es posible conocer 7000 enfermedades raras. Nadie lo pretende. Pero sí reconocer los patrones que deben disparar la sospecha: síntomas multisistémicos sin explicación, retrasos del desarrollo con antecedentes familiares, deterioro progresivo sin diagnóstico claro. Ante esas señales, la actitud activa — derivar, buscar, no cerrar el caso ante la normalidad de una analítica de rutina — puede marcar años de diferencia.

Herramientas como Orphanet, el portal de la FEDER o el CIBERER son accesibles y gratuitas. Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud existen para cuando la complejidad supera el ámbito de la Atención Primaria. Pero, más allá de los recursos concretos, lo que marca la diferencia es la actitud: no culpabilizar a los padres por insistir, no resolver la incertidumbre con etiquetas prematuras y no perder el hilo longitudinal que solo el pediatra de Primaria puede mantener.

Hay algo que se puede ofrecer antes del diagnóstico —y mucho después— que ningún especialista puede dar de la misma manera: continuidad, confianza y la certeza de que alguien en el sistema los conoce, los cree y no los abandona en el peregrinaje. Eso tiene un valor que no aparece en ningún protocolo, pero que las familias recuerdan siempre.

Las enfermedades raras no son un ámbito exclusivo del hospital terciario. Empiezan —y muchas veces también se acompañan durante años— en la consulta de Atención Primaria. Y eso no es una carga: es una posición privilegiada si sabemos qué hacer con ella.

BIBLIOGRAFÍA

1. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio ENSERio. El impacto sociosanitario de las enfermedades raras en España. En: FEDER [en línea] [consultado el 18/05/2026]. Disponible en: [/https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/estudio_enserio_0.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/estudio_enserio_0.pdf)
2. Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data. Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases. En: Orphanet [en línea] [consultado el 18/05/2026]. Disponible en: https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf
3. Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, Connolly AM, Kuntz NL, Kirschner J, et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med*. 2017;377(18):1723-32.
4. Boycott KM, Hartley T, Adam S, Bernier F, Chong K, Fernandez BA, et al. The clinical application of genome-wide sequencing for monogenic diseases in Canada: Position Statement of the Canadian College of Medical Geneticists. *J Med Genet*. 2015;52(7):431-7.
5. Palau F. Enfermedades raras: ciencia y realidad de la rareza en medicina. Madrid: Los Libros de la Catarata; 2020.



ENFOQUE CLÍNICO

Prueba tu destreza en consulta

Una niña de 22 meses es traída a la consulta de Atención Primaria por sus padres debido a un retraso leve en la adquisición de hitos del desarrollo motor y del lenguaje, asociado a rasgos faciales sutilmente toscos que no presentaba al año de vida. Se solicita una analítica de rutina (hemograma, bioquímica básica, perfil tiroideo y reactantes de fase aguda) que resulta rigurosamente normal. Los padres se muestran muy angustiados e insisten en que “la niña está cambiando”. Ante estos hallazgos, ¿cuál es la actitud más adecuada por parte del pediatra de Atención Primaria?:

1. Tranquilizar a la familia apoyándose en la normalidad de la analítica de rutina, explicar que probablemente se trate de una variante de la normalidad y programar una revisión en 6 meses.
2. Evitar el cierre prematuro del caso o etiquetar el cuadro de forma precoz; mantener una actitud activa de seguimiento longitudinal, no desestimar la insistencia de los padres y apoyarse en recursos accesibles como Orphanet o valorar la derivación a un centro de referencia (CSUR) si persiste la sospecha.
3. Derivar de forma inmediata al Servicio de Urgencias hospitalarias argumentando que el retraso diagnóstico medio de estas patologías es de cinco años y requiere una intervención urgente.
4. Solicitar de manera prioritaria una secuenciación genómica masiva (exoma completo) directamente desde la consulta de Atención Primaria para acortar la odisea diagnóstica.
5. Atribuir los síntomas observados y la preocupación familiar a un cuadro de ansiedad parental y derivar el caso al equipo de Salud Mental Infantil de zona.