

EDITORIAL

CONDICIONES CLÍNICAS EN PEDIATRÍA ASOCIADAS CON ENFERMEDADES GENÉTICAS

La característica principal de las enfermedades genéticas es que las personas afectadas inicialmente son evaluadas por un pediatra o médico general que atiende niños y no acuden directamente a consulta con el médico genetista, por lo tanto, estos tienen la responsabilidad de reconocer los primeros signos y síntomas clínicos y decidir si éstos corresponden o no a una enfermedad genética y de acuerdo con esto considerar que el genetista tiene un rol en el manejo de la enfermedad.

A continuación se brinda una serie de aspectos ante los cuales se debe pensar que estamos ante una enfermedad genética al enfrentarnos a un paciente determinado:

1. Dos o más malformaciones mayores externas y/o internas. En el entendido que se encuentra ante una malformación mayor cuando se trata de una anomalía con consecuencias de significancia médica y social o cosmética para el individuo afectado y como tal no puede considerarse como una variante normal dentro de la población por ejem. Defectos de cierre de línea media en general anterior y posterior, holoprosencefalia, agenesia de cuerpo calloso, microtia-atresia, atresia de coanas, atresia de esófago, microftalmia, malformaciones urogenitales y anorectales, defectos en los miembros, hernia diafragmática, defectos vertebrales, cardiopatías, etc.).
2. La presencia de una malformación mayor y dos o más malformaciones menores. En el entendido que se encuentra ante una malformación menor cuando se trata de una anomalía que no produce problemas significativos de salud y tiene de no tener producir consecuencias sociales o sociales. Se encuentran relativamente frecuentes dentro de la población general, pueden resolverse espontáneamente y disminuir en frecuencia con el tiempo (ejem. Pliegue epicanto, hipertelorismo ocular, implantación baja de pabellones auriculares o levemente displásicos y prominentes; apén dices pre-auriculares, labios delgados, paladar alto, pliegue palmar único, clinodactilia, sindactilia, etc.).
3. Genitales externos con diferenciación y desarrollo anormal: genitales ambiguos, hipoplásicos, ausencia o pobre desarrollo de caracteres sexuales secundarios, micropene, hipospadias, criptorquidea, etc.
4. Retraso en desarrollo o retraso mental, acompañado o no de otras malformaciones congénitas y ante la presencia o no de antecedentes familiares similares.
5. Paciente hipotónico.
6. Recién nacido deprimido, con vómitos, convulsiones y acidosis metabólica de causa no infecciosa y refractarias a terapia establecida.
7. Síntomas respiratorios crónicos o persistentes, diarrea crónica y desnutrición.
8. Macrosomía o talla baja pre-natal o pos-natal con o sin desproporción de segmentos corporales y deformidades osteoarticulares.
9. Deficiencias sensoriales congénitas o de aparición más tardía.
10. Regresión neurológica o pérdida de habilidades madurativas ya adquiridas previamente.
11. Infecciones recurrentes habiendo descartado inmunodeficiencias adquiridas.
12. Anomalías en piel y faneras como pigmentación anormal, aplasia cutis, piel redundante, delgada, infiltrada, elástica, hirsutismo, ictiosis, cabe-

lio anormal, hemangiomas talangiectasias, bu-
las, uñas distróficas, anomalías dentarias, su-
dación anormal, etc.

13. Trastornos hematológicos: hemofilias, hernoglobinopatías, talasemias, etc.
14. Hepatoesplenomegalia acompañada de una fa-
cies peculiar con o sin deformidades
osteoarticulares.

ORIENTACIÓN DIAGNOSTICA.

1. Historia clínica completa haciendo énfasis en
los siguientes aspectos:
 - a. Historia familiar: la historia familiar minu-
ciosa es el primer paso importante en el
análisis de cualquier enfermedad, se sepa
o no que se trata de una enfermedad
genética; deberá incluir a los padres, her-
manos, tíos, primos y abuelos, para inves-
tigar situaciones clínicas similares, iguales
o expresiones mínimas, leves de la patolo-
gía. En algunas ocasiones será necesario
examinar a los padres u otros familiares en
forma personal y si no es posible solicitar
fotos.
 - b. Antecedentes pre-natales que deberá in-
cluir:
 - Enfermedades maternas
 - Exposición a teratógenos:
 - Físicos
 - Químicos
 - Biológicos
 - Hipomotilidad fetal
 - Folihidramnios-oligohidramnios, etc.
 - c. Antecedentes personales del niño, princi-
palmente su evolución en crecimiento
(peso, talla y circunferencia cefálica) y de-
sarrollo neurológico.

"*Fallar en tomar una buena historia familiar
es hacer una mala medicina y algún día se
considerará una negligencia criminal" {Childs
1982).

Solicitar interconsulta con el médico genetista
cuando:

No se puede concluir un diagnóstico
específico.

No se tiene diagnóstico presuntivo.

No se conocen los diferentes estudios
genéticos específicos que se deben in-
dicar tanto al paciente como a la fami-
lia.

No se conocen las diferentes formas de
expresión de una patología (expresivi-
dad variable) o la posible heterogenei-
dad genética de la enfermedad. Para
realizar asesoramiento genético que
involucre: un diagnóstico preciso, la
historia natural de la enfermedad,
pronóstico, posibilidades de tratamien-
to, controles evolutivos para preveer
complicaciones, riesgo de recurrencia
para futuros embarazos, posibilidades
de diagnóstico prenatal y los métodos
para realizarlo y las posibles opciones
reproductivas.

RECOMENDACIONES ETICAS.

1. La información que se proporcione a la familia
deberá ser completa y con un lenguaje que ase-
gure la completa comprensión por los parien-
tes, aclarando todas sus dudas y respondiendo
en forma acertada a todas las preguntas.
2. No deberá imponerse opiniones personales y
mucho menos sugerir la conducta reproductiva
que deberán adoptar los padres posteriormen-
te al nacimiento de un niño con una enferme-
dad genética, o que se descubra la presencia de
un pariente con tales enfermedades.
3. No olvidar que la pareja es autónoma en sus
decisiones y le debemos un respeto absoluto,
tratando de no enjuiciar ni juzgarles.

Dr. Ramón H. Alvarenga C.
Servicio de Genética
Hospital Escuela.